

4 Millionen Gründe jetzt zu handeln! Forderungen der ACHSE

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung.....	2
2	Den Weg zur Diagnose und zur richtigen Behandlung und Pflege verkürzen – eine bessere Versorgung durch Vernetzung erreichen	3
2.1	Patientenpfad definieren und veröffentlichen.....	4
2.2	MyCaseManager	5
2.3	Bewusstsein schaffen	7
2.4	Vernetzte Versorgung - Vernetzung der deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen untereinander und mit den European Reference Networks (ERN).....	7
2.5	Nutzung Digitalisierung und KI.....	9
2.6	Gendiagnostik.....	11
2.7	Neugeborenenenscreening.....	13
3	Wissensgenerierung	16
3.1	Nationale Strategie Patientenregister	16
3.2	Kodierung Seltener Erkrankungen mit Orpha-Code und Alpha-ID-SE.....	17
3.3	Forschung vorantreiben	18
4	Gute Lebensqualität für Menschen mit einer Seltenen Erkrankung ermöglichen ..	20
4.1	Flexible Pflege: Pflegebudget und Entlastungsbudget realisieren	21
4.2	Schulgesundheitsfachkräfte.....	22
4.3	Eine starke Selbsthilfe für ein besseres Leben und ein patientenorientiertes Gesundheitswesen	24
5	Finanzierung der Versorgung.....	26
5.1	Finanzierung der NAMSE-Zentrenstruktur.....	26
5.2	Ambulante spezialfachärztliche Versorgung	27
6	Arzneimittel.....	29
6.1	Unmet medical needs begegnen	31
6.2	Den schnellen und umfassenden Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten	31
6.3	Ganzheitliche Arzneimittelversorgung – Überwindung der Sektoren.....	33
6.4	Europäische Zusammenarbeit – Gemeinsam sind wir stark!	36
7	Seltene und Corona	39

1 EINLEITUNG

In Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen mit einer der ungefähr 8.000 Seltenen Erkrankungen¹. Menschen mit Seltenen Erkrankungen warten überdurchschnittlich lange auf die richtige Diagnose, nicht wenige erhalten sie nie. Obwohl wir in Deutschland unzweifelhaft ein gutes Gesundheitssystem haben ist es für chronisch Kranke im Allgemeinen und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Besonderen nicht gut aufgestellt – Stichworte: Sektorengrenzen, unzulängliche Digitalisierung, keine ausreichende Wissensgenerierung. Die Schwachstellen des Systems treffen Menschen mit Seltenen Erkrankungen besonders hart. Es gibt wenige Expertinnen und Experten für ihre Erkrankungen, die meistens auch nicht leicht zu finden sind und vielfach nicht ausreichend mit anderen Versorgern vernetzt sind. Das Wissen über die verschiedenen Erkrankungen ist noch sehr lückenhaft. Nur für wenige gibt es ursächliche Behandlungen.

In den letzten 15 Jahren seit der Gründung der ACHSE haben wir viel bewegen können. Mit der Rückendeckung und Inspiration aus Europa wurde das Thema Seltene Erkrankungen auf die nationale Agenda gesetzt. ACHSE hat sich für die wissenschaftliche Studie, die das Bundesgesundheitsministerium im Jahr 2009 in Auftrag gegeben hat² und für die darauf basierende Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) stark gemacht und sich engagiert für seine Erfolge eingebracht. Durch die Formulierung des Nationalen Aktionsplans mit 28 wichtigen Akteuren aus dem Gesundheitswesen ist eine Gemeinschaft für die Seltenen entstanden, die sich im Kern auf die Probleme der Menschen mit Seltenen Erkrankungen und darüber verständigt hat, wie diese gelöst werden können. Durch die Zusammenarbeit im NAMSE wurden viele Anstöße gegeben und konkrete Schritte gegangen, z.B. die Etablierung der Zentren für Seltene Erkrankungen, die Entwicklung des Alpha-ID-SE durch DIMDI, der Aufbau des „se-atlas“ und mehr.

Der Nationale Aktionsplan ist jedoch bei weitem noch nicht vollständig umgesetzt worden. In diesem ersten Plan konnten ohnehin noch nicht alle wichtigen Themen angepackt werden. Die übergeordneten strategischen Ziele, die sich NAMSE darüber hinaus bis 2022 gesetzt hat, müssen ebenso wie der Nationale Aktionsplan ohne ein dafür bereitgestelltes Budget umgesetzt werden. Die Erfolge, die es seit der Gründung im Jahr 2010 durchaus zu verzeichnen gibt, verdanken wir einigen sehr engagierten Vertreterinnen und Vertretern innerhalb und außerhalb des NAMSE.

ACHSE ist der Dachverband von rund 130 Selbsthilfeorganisationen und die Stimme von vier Millionen Menschen, die in Deutschland mit einer der etwa 8.000 Seltenen Erkrankungen leben. Als Anwältin der Betroffenen sehen wir uns als treibende Kraft, um eine Verbesserung der Lebensqualität und Lebensdauer der Betroffenen zu erreichen.

¹ Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen.

² Forschungsbericht im Auftrag des BMGs, „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland“. Siehe https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf

In diesem Positionspapier beschreiben wir einige wichtige Themenkomplexe, in denen Maßnahmen entwickelt und umgesetzt werden müssen. Um Verbesserungen im Gesundheitswesen, aber auch im Bildungswesen oder in der Arbeitswelt zu erreichen, werden fast immer mehrere Akteure gebraucht. Nur in wenigen Fällen können die Probleme durch eine einfache Gesetzesänderung gelöst werden. Dies heißt aber nicht, dass die Politik keine Verantwortung dafür trägt, dass sich die Lage der betroffenen Menschen verbessert. Nur weil die Aufgabe komplexer ist, heißt es nicht, dass wir uns ihr nicht stellen müssen. Menschen mit Seltene Erkrankungen haben ein Recht auf das Engagement der Politik, damit sich ihre Lebenslage verbessert und sie vergleichbare Chancen auf ein gutes Leben haben wie andere Menschen in diesem Land.

ACHSE, die Stimme von vier Millionen Menschen mit Seltene Erkrankungen, fordert:³

2 DEN WEG ZUR DIAGNOSE UND ZUR RICHTIGEN BEHANDLUNG UND PFLEGE VERKÜRZEN – EINE BESSERE VERSORGUNG DURCH VERNETZUNG ERREICHEN

Der Weg zur Diagnose ist für Menschen mit Seltene Erkrankungen nach wie vor viel zu lang. Es ist das Ziel der ACHSE, dass alle Menschen, die an einer wissenschaftlich beschriebenen Erkrankung leiden, innerhalb von einem Jahr nachdem ihre ersten Symptome aufgetreten sind, die richtige Diagnose erhalten.

Menschen mit Seltene Erkrankungen leben ihr Leben lang mit dieser Erkrankung. Nicht selten kommen noch weitere, auch häufigere Erkrankungen im Laufe des Lebens hinzu. Für eine optimale Versorgung und Unterstützung – sowohl vor als auch nach der Diagnose – müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens – Schule, Arbeit, Freizeit - mehr an den Bedürfnissen der Betroffenen ausrichten. Zurzeit bleibt das deutsche Gesundheitswesen hinter seinen Möglichkeiten zurück, von einer ganzheitlichen Unterstützung sind wir weit entfernt.

Im Kern wird Vernetzung gebraucht: zwischen den Sektoren, zwischen Versorgern in den jeweiligen Bundesländern, zwischen nationalen und internationalen Institutionen, insbesondere mit den European Reference Networks, mit den Ärztinnen und Ärzten, den anderen Therapeutinnen und Therapeuten sowie mit den Bildungseinrichtungen, Arbeitsstellen und anderen Bereichen, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind.

Gute Vernetzung funktioniert nur mit guter Kommunikation: mit den Patientinnen und Patienten, zwischen den Versorgern und Dienstleistern sowie durch gute Dokumentation, die für alle beteiligten Akteure auch zugänglich ist. Damit dies gelingt, müssen Innovationen genutzt, vorangetrieben und nachhaltig im System implementiert werden, wie etwa digitale Plattformen

³ ACHSE ist Mitglied der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung, chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) und bringt sich in ihrer Verbandsarbeit aktiv ein. ACHSE bezieht mit diesem Papier Position zu Themen, die für Menschen mit Seltene Erkrankungen besonderer Bedeutung haben. Sie weist im Übrigen auf die Forderungen der BAG SELBSTHILFE hin (Siehe <https://www.bag-selbsthilfe.de/informationsportal-interessenvertretung/forderungen-zur-bundestagswahl/>).

für Fallkonferenzen und Befundaustausch, Next-Generation-Sequencing oder die Nutzung künstlicher Intelligenz bei der Diagnosesuche.

Für alles braucht es Zeit und Geld.

Nachfolgend beschreiben wir einige Bausteine, die dringend realisiert werden müssen.

2.1 Patientenpfad definieren und veröffentlichen

ACHSE erwartet eine enorme Qualitätsverbesserung in der Versorgung von der Beschreibung und Veröffentlichung des theoretisch optimalen Patientenpfades bei den verschiedenen Seltenen Erkrankungen.

Es gibt viele Wege, um zur richtigen Diagnose zu gelangen und bei den verschiedenen Seltenen Erkrankungen ist die Diagnosestellung auch unterschiedlich schwer. Einige Erkrankungen können schon in den Praxen der Haus- und Fachärztinnen und -ärzte diagnostiziert werden, für viele andere bedarf es eines multidisziplinären Teams und/oder humangenetischer Diagnostik. In dem Innovationsfonds-Projekt TRANSLATE-NAMSE wurden hierzu gute Algorithmen entwickelt, um systematisch bei der Diagnosefindung vorzugehen. Durch umfangreiche Selektivverträge wird diese Form der Diagnosefindung bis auf weiteres für die meisten Versicherten über fast alle Zentren für Seltene Erkrankungen zugänglich sein. Mittelfristig soll dies jedoch Teil der Regelversorgung sein.

Egal wo die Diagnose gestellt wird, danach muss geklärt werden, wie und von wem die Patientin oder der Patient am besten behandelt wird. Der optimale Patientenpfad sollte deshalb auch den Versorgungspfad nach der Diagnosestellung aufzeigen. Oft wird die Versorgung in dem Zentrum übernommen, das die Diagnose gestellt hat. Wenn die Diagnose von den Hausärztinnen und -ärzten oder Fachärztinnen und -ärzten gestellt wird, muss für diesen transparent sein, was jetzt der nächste Schritt sein sollte. Vielfach werden die Ärztin oder der Arzt in der Niederlassung die Betreuung der Betroffenen entweder an ein Zentrum übergeben oder diese in Zusammenarbeit mit einem Zentrum betreuen. Für einige Erkrankungen wird die Betreuung durch spezialisierte Ärztinnen oder Ärzte in den Niederlassungen oder ein Team mit anderen Therapeutinnen und Therapeuten optimal sein, andere Betroffene werden an ein Zentrum angebunden sein. Dies gestaltet sich für die verschiedenen Erkrankungen unterschiedlich.

Zurzeit sind Menschen mit Seltenen Erkrankungen vielfach gezwungen, Case Managerin oder Case Manager in eigener Sache zu sein. (siehe hierzu auch Nr. 2.2.). Nur wenn Betroffene selbst energisch verfolgen wie und wo ihre Erkrankung am besten diagnostiziert und anschließend optimal behandelt werden kann, profitieren sie von der qualitativ hochwertigen Versorgung, die das deutsche Gesundheitswesen eigentlich bieten kann. Die späte Diagnosestellung und die anschließende suboptimale Behandlung führen zu Fehl- und Falschbehandlungen, zu unnötigen Kosten und können sich zudem negativ auf den Krankheitsverlauf auswirken. Eine strukturierte Vorgehensweise erspart den Betroffenen viel Leid und kann Lebenschancen verbessern.

Die Koordinationsaufgabe für die einzelnen Patientinnen und Patienten sieht ACHSE in der Regel bei den Fachzentren (B-Zentren). Die optimalen Patientenpfade müssen für die

verschiedenen Krankheiten oder Krankheitsgruppen gemeinsam von den A- und B-Zentren (Referenz- und Fachzentren) beschrieben und festgelegt werden. Es sind zwar für die meisten Erkrankungen multidisziplinäre Teams aus verschiedenen Sektoren des Gesundheitswesens notwendig, welche dies sind und wo die Koordination am besten liegt, ist für jede Erkrankung anders.

Die beste Vorgehensweise muss durch die Zentren in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe – ACHSE und ihren Mitgliedern – und in Abstimmung mit den Akteuren des NAMSE, unter Berücksichtigung der Schnittstellen mit den European Reference Networks (ERNs), erarbeitet werden. Die Klärung braucht substantielle Ressourcen, die am ehesten in einem speziellen Projekt zur Verfügung gestellt werden können, z.B. mit Mitteln des BMGs (Siehe auch Nr. 2.4. zur Vernetzung der Deutschen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen – die DRNs).

2.2 MyCaseManager

Mit einer Seltenen Erkrankung zu leben bedeutet, ein Leben lang suchen und kämpfen zu müssen. Gesucht wird zuerst nach der Diagnose, dann nach der besten Behandlung, den wirkungsvollsten Hilfs-, Heil- und Arzneimitteln, guter Reha und passenden Pflegemöglichkeiten. Und viel zu oft muss dann gekämpft werden, damit die betroffene Person die bestmögliche Versorgung tatsächlich erhält. Insbesondere für den Erhalt von Hilfs- und Heilmitteln sowie für die passende Reha und Pflege müssen sich die Betroffenen einsetzen.

Da sich beim Fortschreiten der Erkrankungen die Bedarfe ändern und manchmal zusätzliche Erkrankungen hinzukommen, wiederholt sich das Suchen und Kämpfen immer wieder. Es ermüdet und zermürbt die Betroffenen. Die Regelungen für die verschiedenen Unterstützungsleistungen sind sehr komplex, ändern sich oft und müssen bei mehreren unterschiedlichen Behörden und Dienstleistern beantragt werden. Keine der Beratungsstellen überblickt die Vielfalt der geltenden Regelungen, nicht selten noch nicht mal den Teilbereich, für den sie zuständig sind.⁴

Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen auf ihrem lebenslangen Weg durch das Gesundheitssystem jemanden, der an ihrer Seite steht, der sie bei allen diesen Fragen unterstützt und für sie kämpft. Dies muss nicht jemand sein, der alles weiß und selbst beantragen kann, sondern jemand, der weiß, wer sich womit auskennt und sich dahinterklemmt, damit die gewünschte Versorgung, Pflege etc. tatsächlich auch geleistet wird. Dieser „Case Manager“ sollte nur den jeweiligen Patientinnen und Patienten gegenüber verpflichtet sein, diese von der enormen bürokratischen Last, die kranke Menschen nicht schultern können, befreien und deren Ziele verfolgen. Diese schwere Aufgabe kann nicht allein der Selbsthilfe überlassen werden.

⁴ Die IGES-Studie aus 2018 Die Studie konstatiert ein sehr stark fragmentiertes“ Beratungsangebot, dem immer mehr ältere und multimorbide Patienten mit Orientierungsbedarf gegenüberstünden. Konkrete Leistungen zur Koordinierung gelten zudem meist nur für sehr spezifische Patientengruppen. <https://www.medical-tribune.de/meinung-und-dialog/artikel/lotsen-auf-rezept-betreuungsmodelle-fuer-geriatrische-und-multimorbide-patienten-sollen-krankenhaus/>

Wir fordern die Case Managerin, den Case Manager auf Rezept und zwar für jede chronisch kranke Person, die sich eine solche Unterstützung wünscht! Die ACHSE wehrt sich gegen die Annahme, dass solche Hilfestellungen nur von Patientinnen und Patienten benötigt werden, die eine „eingeschränkte Gesundheitskompetenz“ haben.⁵ Um die richtige Versorgung zu erhalten, braucht es keine Gesundheitskompetenz, sondern Systemkompetenz, die von niemandem erwartet werden kann. Viele chronische Erkrankungen belasten die Betroffenen außerdem so sehr, dass sie das, was sie als gesunde Menschen leisten konnten, überhaupt nicht aufbringen können. Es fehlt ihnen einfach die Kraft für den notwendigen Kampf mit der Bürokratie. Nicht selten hören wir sogar von Betroffenen, die hauptberuflich Expertin oder Experte im Gesundheitswesen sind, dass sie an dieser Kombination aus Suche und Kampf fast zerbrechen, obwohl sie sich mit dem System theoretisch auskennen. Wir dürfen den Betroffenen diese Last nicht auferlegen.

Der „Case Manager“ handelt im Interesse der Patientin und des Patienten. Er übernimmt jedoch keine Verantwortung für deren Behandlung, sondern unterstützt sie bei den Aufgaben, die diese sonst allein übernehmen müssten. Dabei geht es nicht nur um medizinische Leistungen, auch um andere Unterstützungsleistungen, die für das Leben mit der Erkrankung notwendig sind. Für eine gute Lebensqualität sind je nach Erkrankung viele andere Leistungen erforderlich, z.B. eine Schulassistentin, ein Assistenzhund, der Schwerbehindertenausweis, Hartz-IV-Sonderbedarfe und ähnliches. Er ist der „Case Manager“ der Patientin und des Patienten, „MyCaseManager“ sozusagen.

1. „MyCaseManager“ setzt sich dafür ein, dass verschriebene Heil-, Hilfs- und Arzneimittel von der Krankenkasse erstattet werden, die notwendige Pflege beantragt und bewilligt wird. Er unterstützt bei der Beantragung und Suche von Verhinderungspflege. Er kann sich dazu bei den verschiedenen Beratungs- und Unterstützungsangeboten für Patientinnen und Patienten bedienen.
2. Zu seinen Aufgaben gehört auch: In Erfahrung zu bringen, wer die Hauptverantwortung für die Behandlung trägt und ob alle Beteiligten voneinander wissen. Wenn die Behandlung nicht in einem Zentrum oder in einem festen Behandlungsteam stattfindet, vergewissert sich der „MyCaseManager“, dass die Behandlung abgestimmt wurde.
3. „MyCaseManager“ kümmert sich um Anträge auf Schulassistentin, Schwerbehindertenausweis, Haushaltshilfe, Arbeitsassistentin, Kommunale Unterstützungsmöglichkeiten etc. pp.

⁵ Im „Nationalen Aktionsplan Gesundheitskompetenz“ wird z.B. die – richtige – Empfehlung gegeben, die Navigation im Gesundheitssystem zu erleichtern, Transparenz zu erhöhen und administrative Hürden abzubauen (Nr. 7), weil die Gesundheitskompetenz vieler nicht ausreichen würde, diese Hürden zu bewältigen. Das Problem ist richtig beschrieben, es ist nur ein Problem des Systems, nicht des Patienten: Siehe https://www.bosch-stiftung.de/sites/default/files/publications/pdf/2018-02/Nationaler_Aktionsplan_Gesundheitskompetenz.pdf

2.3 Bewusstsein schaffen

Spezialisierte Versorgung kommt den Betroffenen nur zugute, wenn sich Ärztinnen und Ärzte bei denen sich die Betroffenen mit ihren ersten Symptomen vorstellen, bewusst sind, dass es viele Seltene Erkrankungen gibt, die diese jedoch zwangsläufig nicht alle kennen können. Wenn die Behandelnden Seltene Erkrankungen in Betracht ziehen und dann wissen, an wen sie Patientinnen oder Patienten, die sie nicht diagnostizieren können oder von denen sie vermuten, dass sie eine Seltene Erkrankung haben könnten, verweisen können, ist das ein wichtiger Faktor, um Odysseen von durchschnittlich sieben Jahren bis zu einer richtigen Diagnose zu verhindern. (Siehe dazu auch Nr. 2.1 zu Patientenpfad).

Selbstverständlich gibt es sehr viele Ärztinnen und Ärzte, die genau wissen, dass es Seltene Erkrankungen gibt und welche Expertise in Deutschland vorhanden ist. Wir sollten aber erreichen, dass bei allen Behandelnden ein Bewusstsein darüber herrscht, dass unter den Kranken in der Praxis, auch Betroffene der vier Millionen Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind – sowie das Wissen darüber, was die Behandelnden in einem solchen Fall für diese Betroffenen tun können.

Die ACHSE arbeitet systematisch daran, dieses Bewusstsein zu steigern. Auch durch unsere Aktivitäten sind in den letzten 15 Jahren schon hunderte Artikel erschienen und zahllose Veranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen organisiert worden. Hiermit hat die ACHSE zur so genannten „Awareness“, zum Problembewusstsein, beigetragen. Um wirklich kontinuierlich alle Behandelnden zu erreichen, jene mit langer Berufserfahrung und jene mit kurzer, braucht es besondere Kraftanstrengungen und eine gemeinsame Strategie aller Akteure im NAMSE sowie der Politik.

Die ACHSE fordert, dass die Bundesregierung systematisch über Seltene Erkrankungen informiert bzw. qualifizierte Institutionen für diese Aufgabe finanziell unterstützt. Ziel ist es, dass alle Akteure im Gesundheitswesen, insbesondere die Ärztinnen und Ärzte, aber auch Hebammen, Fachkräfte der Pflege, Mitarbeitende an den Service-Telefonen von Krankenkassen etc. darüber informiert werden, dass es Seltene Erkrankungen gibt und wo man Informationen und Hilfe findet, wenn man glaubt mit einer Seltenen Erkrankung zu tun zu haben.

Die Akteure im NAMSE sind für diese Aufgabe theoretisch gut aufgestellt. Die Entwicklung und Umsetzung eines Konzepts für gemeinsame Botschaften und Handlungsweisen in der Öffentlichkeitsarbeit zu Seltenen Erkrankungen ist schon jetzt als Maßnahmenvorschlag 36 des Nationalen Aktionsplans aus 2013 Teil der Aufgaben vom NAMSE. Die Maßnahme 36 wurde bislang nicht umgesetzt. Zurzeit fehlen die personellen und finanziellen Mittel dies vorzubereiten und eine solche Kampagne umzusetzen und nachhaltig fortzuführen.

2.4 Vernetzte Versorgung - Vernetzung der deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen untereinander und mit den European Reference Networks (ERN)

Die ACHSE setzt sich dafür ein, dass die Strukturen der Versorgung besser an die Bedürfnisse von Menschen mit Seltenen Erkrankungen angepasst werden. Das Konzept der NAMSE-Zentrenstruktur ist dabei ein sehr wichtiger Baustein.

Auch wenn der Aufbau der Zentren für Seltene Erkrankungen sowie die dazugehörige verbesserte Hochschulambulanzpauschale und die Zuschlagsregelung für die Zentren nach § 136c Abs. 5 SGB V Hoffnungen auf eine bessere Versorgung, in einer nachhaltigen Zentren-Struktur machen, ist noch sehr viel zu tun, damit die Möglichkeiten des deutschen Gesundheitswesens auch bei den Betroffenen einer Seltenen Erkrankung ankommen. Hierzu müssen die Länder unbedingt sicherstellen, dass die Zentren auch in die jeweiligen Landeskrankenhausplanungen aufgenommen werden, damit sie die Zuschläge tatsächlich erhalten können. Zugleich sollte endlich ein Zertifizierungsverfahren etabliert werden, das ermöglicht, die Qualität der Versorgung in den verschiedenen Zentren miteinander zu vergleichen. Darüber hinaus sind insbesondere die Patientenzentren besser zu definieren und die Vernetzung zwischen Zentren und den Niederlassungen zu optimieren.

Die Zentren-Struktur sowie das erprobte Vorgehen bei der Diagnosestellung mit Hilfe von Next Generation Sequencing, welches durch das Innovationsfondsprojekt TRANSLATE-NAMSE etabliert wurde, hat schon wichtige Fortschritte erreicht. Das Verfahren sollte jedoch auf Dauer nicht nur über Selektivverträge verfügbar sein, sondern in der Regelversorgung für die Zentren etabliert werden, die die dafür notwendigen Qualitätsanforderungen erfüllen.

2.4.1 Vernetzte Versorgung – Vernetzung der Zentren mit der Primärversorgung

Der Betroffene braucht im Alltag eine Versorgung vor Ort, die gut mit den Expertinnen und Experten für seine Erkrankungen vernetzt ist, unabhängig davon ob dieser in einem Zentrum, einer Klinik oder auch in einer spezialisierten ambulanten Versorgung tätig sind (C-Zentren). Nicht für alle Versorgungssituationen im Alltag bedarf es dieser Expertise, oft wird diese auch gar nicht schnell genug erreicht werden können. Bei Seltenen Erkrankungen ist eine wohnortnahe Versorgung durch Expertinnen und Experten nicht regelhaft möglich.

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wurde 2013 eine Zentrenstruktur aus drei Ebenen vereinbart, in der Kooperationszentren (Typ C-Zentren) die ambulante Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicherstellen sollten. Die C-Zentren sollten krankheitsspezifisch oder krankheitsgruppenspezifisch organisiert sein. Die Kooperationszentren sollten in erster Linie für die Erbringung konkreter Versorgungsleistungen bei Patientinnen und Patienten mit einer gesicherten Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig sein. Hierfür würden zum Beispiel niedergelassene Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren (MVZ) oder Krankenhäuser in Frage kommen. Die Kriterien im Anhang 2 des Nationalen Aktionsplans wurden im Gegensatz zu den A- und B-Zentren für die C-Zentren noch nicht ausgearbeitet und operationalisiert.

Dies erklärt sich aus den folgenden Umständen:

- Es hat sich herausgestellt, dass die Akteure im NAMSE unterschiedliche Vorstellungen davon haben, welche Rolle die C-Zentren in der Versorgung einnehmen sollten. Es muss differenziert werden zwischen spezialisierter ambulanter Versorgung, die nur nicht an einem Klinikum angeboten wird und damit keine stationäre Versorgung bietet, d.h. keine Betten hat (C-Zentren), und der allgemeinen ambulanten Versorgung, der Primärversorgung und der fachärztlichen Versorgung, die mit der spezialisierten Versorgung der Zentren vernetzt werden muss, aber damit noch kein C-Zentrum ist.

- Bei 8.000 Seltene Erkrankungen mit sehr unterschiedlicher Prävalenz und Inzidenz, vier Millionen Betroffenen in Deutschland und einem föderal organisierten Gesundheitswesen lässt sich kaum zentral für das ganze Land feststellen, wo welche regionalen Versorgungsangebote für welche Erkrankungen gebraucht werden und wer sie erbringen könnte.

Für ACHSE hat die Formulierung und Verabschiedung von strukturierten Patientenpfaden durch die krankheitsspezifischen Expertinnen und Experten – Ärztinnen und Ärzte, Therapeutinnen und Therapeuten, die Selbsthilfe etc. – für einzelne Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen, wie die Vernetzung bei diesen Erkrankungen idealerweise organisiert würde und welche Versorgungs- und/oder Informationslücken dazu zu schließen sind (siehe auch Nr. 2.1. zu Patientenpfade), eine hohe Priorität. Auch die Strukturen, um die Vernetzung zwischen den Ärztinnen und Ärzten, die zufällig mit einer bestimmten Seltene Erkrankung konfrontiert werden und denjenigen, die die Expertise zu dieser Erkrankung haben, zu organisieren, sind von enormer Bedeutung für eine gelungene vernetzte Versorgung.

Wie die Vernetzung zwischen der Versorgung vor Ort und krankheitsspezifischer Expertise am besten aufgesetzt wird, ist nicht bei allen Krankheiten gleich. Durch die Vernetzung der deutschen Zentren in den gleichen Krankheitsgruppen wie die European Networks können Strukturen entstehen, an die sich die Ärztinnen und Ärzten, die tatsächlich Patientinnen und Patienten mit der jeweiligen Erkrankung betreuen, anschließen und einbinden lassen.

ACHSE erwartet große Verbesserungen von einer Klärung und Veröffentlichung der Patientenpfade von den Haus- und Fachärztinnen und -ärzten, d.h. aus dem allgemeinen Gesundheitssystem zu den Zentren und anderen Versorgungsangeboten (und zurück). Die Gründung und Zertifizierung von Zentren, die rein ambulant ihre spezialisierte Versorgung anbieten und sich mit A- und B-Zentren vernetzen, sollte aber unbedingt ermöglicht und vorangetrieben werden.

2.4.2 Vernetzte Versorgung – Deutsche Referenznetzwerke (DRN) etablieren

ACHSE setzt sich dafür ein, dass Vernetzungsstrukturen zwischen den deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen etabliert werden. Die Vernetzung sollte nach den gleichen Krankheitsgruppen geclustert werden in denen die European Reference Networks (ERNs) organisiert sind und Schnittstellen zu den ERNs etablieren. Für eine optimale Vernetzung ist eine strukturierte Einbindung der Patientenselbsthilfe nach Beispiel der European Advocacy Groups (ePAGs) bei den ERNs unerlässlich. Um eine solche nachhaltige Struktur etablieren zu können, sollten Fördermittel verfügbar gemacht und anschließend nachhaltige Finanzierungsmöglichkeiten realisiert werden.

2.5 Nutzung Digitalisierung und KI

Die fortschreitende Digitalisierung, die weltweit die Erfassung riesiger Datenmengen ermöglicht, verändert auch in der Medizin Wissen und Prozesse grundlegend. Im Feld der Seltene

Erkrankungen werden mit ihrem Einsatz große Hoffnungen verbunden, im Zusammenhang mit der Verkürzung des Diagnosewegs, dem krankheitsspezifischen Erkenntnisgewinn sowie der Generierung von neuen Forschungsansätzen daraus. Weil Digitalisierung die Erhebung, Zusammenführung und den Austausch der oftmals spärlichen Datenmengen zu einzelnen Erkrankungen erleichtert, dabei aber auch krankheitsübergreifend den Datenzuwachs und die damit verbundene Datenverarbeitung begünstigt und befördert.

Große Datenbestände sind die Basis für den Einsatz von Künstlicher Intelligenz, die als Schlüsseltechnologie gerade im Bereich Gesundheit dazu beitragen kann, Krankheiten früher zu erkennen und Menschen besser zu versorgen. Es werden damit zudem Hoffnungen zur Reduktion von Kosten verbunden. KI kann in allen fünf Bereichen der Gesundheitsversorgung Anwendung finden: in der Prävention, Diagnose, Therapie, Rehabilitation und Pflege. Die damit einhergehenden, regulatorischen Fragestellungen, was z.B. Datenspeicherung, Datenhoheit und Datenzugriff betrifft, müssen dabei wohl durchdacht sein. Menschen mit Seltene Erkrankungen zeigen eine hohe Bereitschaft ihre Krankendaten zu teilen, erwarten dabei aber einen sorgsam und für sie transparenten Umgang mit den Daten.

Die auf Digitalisierung bauende Telemedizin erleichtert und befördert die Kommunikation und den Austausch von/zu Patientinnen/Patienten(-dokumenten) unter medizinischen Expertinnen und Experten (auch sektorenübergreifend), aber auch direkt mit den Patientinnen und Patienten. Sie ist schon heute und noch mehr in der Zukunft unabdingbar, um den Herausforderungen (Personalmangel, Überalterung der Bevölkerung) in der medizinischen Breitenversorgung „auf dem Lande“, außerhalb der Ballungszentren, zu begegnen und bietet viel Potenzial, um die Versorgung ganz generell zu verbessern.

Es gibt bereits konkrete digitale Anwendungen, um die Versorgung von Betroffenen mit Seltene Erkrankungen zu verbessern, z.B. in der genetischen Diagnostik (Human Phenotype Ontology, Face2gene), in der Notaufnahme und Praxis (Diagnoseunterstützungs-Tools), für Patientinnen und Patienten (Symptom-Analyse- und krankheitsspezifische Apps, ePA).

Darüber hinaus bietet die Digitalisierung die Grundlage, Daten aus der Krankenversorgung und Forschung besser nutzbar zu machen und somit die Patientenversorgung zu stärken. Die vom BMBF geförderte Medizininformatik-Initiative (MII) setzt hier an und widmet sich in einem ihrer Verbundvorhaben, dem use-case „Collaboration on Rare Diseases“ explizit den Seltene Erkrankungen.

Für die mit den verschiedenen Aktivitäten einhergehenden, regulatorischen Fragestellungen ist besonders der Datenschutz für die Patientinnen und Patienten relevant. Betroffene von Seltene Erkrankungen haben großes Interesse daran, dass ihre Daten und ihr Wissen für die Versorgung und Forschung genutzt werden. Aufgrund der Seltenheit ihrer Erkrankung sind sie gleichzeitig vulnerabel hinsichtlich personenbezogener Identifikation. Damit sie von den verschiedenen Aktivitäten/Angeboten profitieren und informierte Entscheidungen zur Verwendung ihrer Daten treffen können, bedarf es einer fundierten, ausführlichen, individuellen Beratung und Aufklärung durch geschultes Fachpersonal.

2.5.1 Systematische Abstimmung und gute Vernetzung sicherstellen

ACHSE fordert, dass Institutionen, die Aktivitäten rund um die Digitalisierung in Deutschland initiieren und fördern, insbesondere das BMG und das BMBF, sich in ihren Vorgehensweisen untereinander abstimmen und die dafür erforderlichen Expertinnen und Experten miteinander vernetzen, bei der Umsetzung konkreter Maßnahmen zur besseren Nutzung digitaler Instrumente auf bestehende Strukturen aufbauen (z.B. Datenbanken) und bereits laufende Maßnahmen wie auch zukünftige Vorhaben im Zusammenhang mit der Digitalisierung mit nachhaltigen Finanzierungskonzepten ausstatten.

2.5.2 Aufklärung der Patienten

Die Digitalisierung eröffnet für Menschen mit Seltenen Erkrankungen neue Perspektiven in der Versorgung – sowohl als Profitierende digitaler Tools zur Steuerung ihrer Erkrankung (Apps), als auch des auf Basis von Digitalisierung wachsenden allgemeinen Wissens in der Medizin. Ihnen kommt eine neue Verantwortung als Managende ihrer medizinischen Befunde und anderer krankheitsbezogener Daten (ePA) und als Beitragsleistende zu Forschungsprojekten (durch zur Verfügung stellen von Gesundheits- und Behandlungsdaten). Um ihre Potentiale ausschöpfen zu können, müssen Betroffene jedoch fundiert beraten und aufgeklärt werden. Dies setzt voraus, dass die beratenden Expertinnen und Experten um die Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen wissen. ACHSE fordert, dass dies bei den Maßnahmen zur „Förderung des selbstbestimmten gesundheitsorientierten Einsatzes digitaler oder telemedizinischer Anwendungen und Verfahren durch die Versicherten“ berücksichtigt wird.⁶

2.6 Gendiagnostik

Die genetische Diagnostik hat mit ihren modernen Sequenziertechniken für rasante Fortschritte in der Diagnosestellung von Seltenen Erkrankungen, die zu ca. 80% auf einer genetischen Ursache beruhen, gesorgt. Sie leistet darüber hinaus einen wichtigen Beitrag zur Abschätzung der Krankheitsprognose, individueller Risikobewertung und Familienplanung, Krankheitsmanagement und, wenn möglich, gezielter Therapieplanung. Für viele derjenigen mit einer noch ungeklärten genetischen Seltenen Erkrankung bedeutet die genetische Diagnosestellung vor allem erst einmal das Ende einer Odyssee durch die Praxen und die Vermeidung weiterer überflüssiger diagnostischer Untersuchungen und ggf. Fehltherapien.

Bis Ende 2020 ermöglichte der einheitliche Bewertungsmaßstab (EBM) für die vertragsärztliche Versorgung nur die Sequenzierung eines Genpanels (damit werden parallel mehrere Gene untersucht) von bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Sequenzen pro Jahr (GOP 11513) – das entspricht durchschnittlich vier Genen. Alles, was darüber hinausging, musste per Kostenübernahmeantrag bei der Krankenkasse der Patientinnen und Patienten als extrabudgetäre Leistung inklusive eines wissenschaftlichen Gutachtens eingereicht werden (GOPs

⁶ § 20k SGB V: http://www.gesetze-im-inter-net.de/sgb_5/_20k.html#:~:text=%C2%A7%2020k%20F%C3%B6rderung%20der%20digitalen,Verfahren%20durch%20die%20Versicherten%20vor.

11449/11514/11304) und wurde nicht selten von den Krankenkassen abgelehnt. Der genetischen Bandbreite vieler Seltener Erkrankungen, für die mehrere hundert oder auch tausend Gene ursächlich in Frage kommen, wurde man mit dieser Handhabung nicht gerecht.

Seit 1.1.2021 ist die Genehmigungspflicht für die erweiterte Mutationssuche über 25 kb aufgehoben (Streichung der GOP 11514). Jetzt können bei entsprechender Fragestellung Genpanels, deren Größe 25 kb überschreitet, ohne vorherigen Antrag bei der gesetzlichen Krankenkasse durchgeführt werden.

Für die Diagnostik von Betroffenen mit komplexen, vielfältigen und unspezifischen Symptomen, wie sie häufig bei Seltenern Erkrankungen zu finden sind, bedarf es aber noch einer größeren Datenbasis, als sie von Panels erfasst werden. Zur Analyse einer sehr großen Zahl von Genen auf einmal und in jedweder Kombination, ist die Exomsequenzierung (hierbei wird der sog. kodierende Bereich des Genoms, der ca. 2% des menschlichen Genoms ausmacht, erfasst) erforderlich, mit der die meisten aller bekannten krankheitsverursachenden Varianten gefunden werden können.

Der gezielte, effiziente und qualitätsgesicherte Einsatz der Exomsequenzierung (Whole Exome Sequencing, WES) innerhalb eines definierten Patientenpfades wurde im Innovationsfondsprojekt TRANSLATE-NAMSE entwickelt und erprobt. Diese Vorgehensweise wird zukünftig im Einvernehmen mit den im Projekt beteiligten Krankenkassen (und darüber hinaus) in verschiedenen aber gemeinsam standardisierten Selektivverträgen verankert und somit einer großen Gruppe von Patienten zugänglich gemacht.

Darüber hinaus kommt bereits die Vollgenomsequenzierung (Whole Genome Sequencing, WGS) zum Einsatz. Mit „Genom“ wird zum einen die gesamte Erbinformation einer Zelle, aber auch der - im Gegensatz zum Exom - nicht kodierende Bereich der DNA beschrieben, das sind 98% unseres Erbguts. Über diesen Hauptteil unserer Erbinformation weiß man noch nicht gut Bescheid. Wie viel davon tatsächlich als krankheitsverursachend eingestuft werden muss, wird aber bereits erforscht. Die Wissenschaft befindet sich hierbei noch in einem frühen Stadium, die funktionellen Eigenschaften dieser DNA-Abschnitte zu interpretieren und ihre Auswirkungen zu verstehen, entwickelt sich aber rasch weiter.

In Deutschland wird aktuell darüber diskutiert, wie sich die Genomsequenzierung sinnhaft in unser Gesundheitssystem integrieren lässt. Das BMG hat dazu 2020 die Deutsche Genominitiative „genomDE“ ausgerufen, mit dem Ziel einer „bundesweite Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mittels der Verknüpfung genomischer und phänotypischer, klinischer Daten“.

Aus Patientensicht ist die Gendiagnostik ein zwar wichtiger, aber trotzdem nur einer von mehreren Bausteinen, die sich zu einem stimmigen Gesamtkonzept in der Versorgung zusammenfügen sollten, um die angemessene Versorgung von Betroffenen von Seltenern Erkrankungen und ein hohes Maß an Behandlungsqualität sicher zu stellen. Hierzu bedarf es – auch um Ressourcen zu schonen – einer stringenten, strukturierten, abgestimmten Vorgehensweise unter klinischen Expertinnen und Experten mit Spezialwissen aus verschiedensten Disziplinen, der engen Verknüpfung mit Forschung und der sektorenübergreifenden Vernetzung mit medizinischen und therapeutischen Expertinnen und Experten. Damit gendiagnostische Verfahren als Mittel der Wahl zum richtigen Zeitpunkt eingesetzt werden, müssen sie eingebettet sein in

einen strukturierten Patientenpfad: dieser führt die Ratsuchenden erst an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen, dort wird anhand der vorliegenden medizinischen Befunde von den Ärztinnen und Ärzten unterschiedlicher Fachrichtungen über das geeignete diagnostische Vorgehen entschieden und ggf. die erforderliche Gendiagnostik angesetzt. Das Ergebnis bestimmt dann die Beratung der Patientinnen und der Patienten, bei Bedarf erfolgt ergänzende Diagnostik sowie therapeutisches Vorgehen. Wenn die Patientin, der Patient das ZSE verlassen, sind sie darüber informiert, wie ihre weitere krankheitsspezifische Versorgung erfolgen soll, dazu gehört auch der Verweis an die passende Patientenselbsthilfe, sofern es eine gibt. Diese Informationen gehen darüber hinaus zeitnah der betreuenden (Haus-) Ärztin oder dem (Haus-)Arzt außerhalb des Zentrums zu, damit diese gemeinsam mit den Betroffenen die Handlungsempfehlungen in deren Lebensalltag umsetzen können.

Die Genomsequenzierung als Bestandteil einer umfassenden Versorgung erfordert in einem noch weit größeren Maß als bisherige humangenetische Untersuchungen die Bündelung von klinischer Expertise, spezialisierter Labortechnik und Grundlagenforschung – es stellen sich bspw. neue Herausforderungen in der Beratung der Patientinnen und Patienten bezüglich möglicher Befunde und klinischer Konsequenzen.

ACHSE fordert, dass die Genomsequenzierung im Rahmen der Versorgung von Patientinnen und Patienten erst einmal nur an bestehenden, spezialisierten Zentren unter der Berücksichtigung der Vorgaben, die in TRANSLATE-NAMSE für die Exomsequenzierung entwickelt und in den Selektivverträgen festgelegt wurden, erfolgt. Darauf aufbauend kann in den nächsten Jahren Erfahrung in der Umsetzung und Anwendung der Genomdiagnostik gesammelt und die Etablierung in der Regelversorgung sichergestellt werden.

2.7 Neugeborenencreening

Unter einem „Screening“ werden Reihenuntersuchungen für eine bestimmte Bevölkerungsgruppe zu definierten Zielkrankheiten verstanden. Ziel von solchen Untersuchungen ist es, den Ausbruch dieser Krankheit oder deren Folgen zu vermeiden oder zu lindern. Ein kontrollbedürftiger Screeningbefund beinhaltet einen Krankheitsverdacht, der weitere Kontrolle und Diagnostik erfordert.

Mit dem Neugeborenencreening, das Ende der 60er Jahre mit der Testung auf Phenylketonurie seinen Anfang nahm, werden Neugeborenen am dritten Lebenstag nach der Geburt (frühestens nach 36 Lebensstunden) mit einer Blutentnahme (natives Venen- oder Fersenblut) auf behandelbare angeborene Erkrankungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems getestet. Seit der Etablierung, v.a. nach Einführung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS), die in einem Arbeitsgang gleichzeitig die Untersuchung mehrerer Stoffwechselstörungen aus einer Probe ermöglicht, wurde und wird es immer wieder um Krankheiten erweitert. Das Neugeborenencreening ist mittlerweile die wichtigste Maßnahme der medizinischen Sekundärprävention im Neugeborenenalter.

Hierbei geht es sowohl um die vollständige und frühzeitige Erkennung als auch die frühestmögliche Einleitung einer qualitätsgesicherten Therapie. Das Ergebnis des Neugeborenencreenings stellt keine Diagnose dar, sondern gibt einen Hinweis auf das Vorliegen einer Erkrankung, die dann mit weiteren Untersuchungen bestätigt oder ausgeschlossen wird.

Die von Wilson und Junger 1968 aufgestellten Kriterien für das Neugeborenen-Screening sind bis heute weitgehend unverändert gültig:

- Die Krankheit bedeutet ein relevantes Gesundheitsproblem für die betroffene Person und/oder die Gesellschaft.
- Der natürliche Verlauf der Krankheit ist bekannt.
- Klinische Symptome zum Zeitpunkt des Screenings liegen nicht vor.
- Die Krankheit ist behandelbar und der Behandlungsbeginn vor Auftreten von Symptomen verhindert die Folgen der Krankheit oder vermindert diese erheblich.
- Ein geeignetes und für die Bevölkerung annehmbares Testverfahren steht zur Früherkennung zur Verfügung.
- Die Risiko- (Kosten) /Nutzen-Relation des Screenings liegt auf der Seite des Nutzens unter Berücksichtigung von physischen, psychischen und sozialen Belastungen.
- Ein integriertes Programm stellt die Abläufe vom Screening bis zur kompetenten Diagnostik und Behandlung in der Fläche sicher.

Screenings sind Reihenuntersuchungen von zumeist (noch) gesunden Individuen und stellen somit hohe Anforderungen hinsichtlich ethischer Aspekte (Eltern treffen Entscheidungen für ihr nicht einwilligungsfähiges Neugeborenes), aber auch an die Analyse- und Prozessqualität. Es geht darum, sehr schnell betroffene Kinder zu identifizieren und gleichzeitig die Rate an falsch positiven Befunden so gering wie möglich zu halten. Die Regelungen zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern in Deutschland finden sich in der Kinder-Richtlinie des G-BA⁷, sie umfasst Informationen zum Neugeborenen-Screening, Einwilligung, Durchführung sowie Beschreibung der erfassten Krankheiten und Verweise auf die involvierten Labore. In Deutschland sind elf Labore in verschiedenen Bundesländern in das Neugeborenen-Screening eingebunden.

Die Fortschritte bei der Entschlüsselung des menschlichen Genoms eröffnen neue Perspektiven für die prä- und postnatale Diagnostik von genetischen Erkrankungen. Das stetig wachsende Wissen zur Versorgung einzelner Erkrankungen, die Entwicklung und der Einsatz neuer Medikamente und Therapieformen (z.B. Gentherapien), aber auch neue Ansätze bei den Screeningmethoden (mögliches primär genetisches Screening) untermauern den Beitrag, den Neugeborenen-Screening zur Vorbeugung, Behandlung und Versorgung der Betroffenen leisten kann und werfen gleichzeitig Fragen nach der Weiterentwicklung von Prozessqualität (Tracking) und labor-analytischen Methoden, Erweiterung des Anwendungsspektrums (Krankheiten) und Organisation des Antragsverfahren auf. Auch die ethische Problematik erhält eine neue Dimension, da man prinzipiell jede genetisch bedingte Erkrankung erfassen könnte.

⁷ https://www.g-ba.de/downloads/39-261-2287/2015-06-18_2015-08-20_2016-05-19_2016-07-07_Kinder-RL_Neustrukturierung_Neufassung_konsolidiert_BAnz.pdf

2.7.1 Tracking verbessern

In Deutschland werden 99% der Neugeborenen im Neugeborenen Screening erfasst. Zur Sicherstellung einer zeitnahen Bestätigungsdiagnostik bei auffälligen Messergebnissen muss eine Nachverfolgung (Tracking) der Betroffenen stattfinden. Bayern zeichnet sich gegenüber anderen Bundesländern durch ein sehr effektives Vorgehen aus (Abgleich mit dem Melderegister über eine Trackingzentrale, mit Geburtenbüchern und Leerkarten durch die Labore sowie mehrstufigem Verfahren zur Kontaktaufnahme bei auffälligem Screeningergebnis und verzögerter Kontrolluntersuchung). Nicht in jedem Bundesland kann so getrackt werden, da der dafür notwendige Datenabgleich nicht überall zur Verfügung steht, aber vor allem teilweise keine Landstrackingzentralen bestehen. Für die betroffenen Familien kann dies gravierende Folgen haben: falsch positive Testergebnisse führen zu unnötigen, ggf. invasiven diagnostischen Tests und einer psychischen Belastung, falsch negative Testergebnisse führen zu falscher Beruhigung, später auftretende Symptome werden ggf. nicht ernst genommen.

ACHSE fordert, dass in allen Bundesländern Landstrackingzentralen etabliert und finanziert werden und möglichst das bayerische Vorgehen beim Tracking auch in den übrigen Bundesländern Anwendung findet, um somit vermeidbare Belastungen der betroffenen Familien abzuwenden.

2.7.2 Antragsstellung auf Methodenbewertung besser unterstützen

Für die Aufnahme einer Erkrankung in das Neugeborenen Screening muss eine Antragstellung zur Methodenbewertung an den G-BA durch eine Trägerorganisation oder die Patientenvertretung erfolgen. Dies setzt dann einen geregelten Prozess in Gang, unter Beteiligung der Fachöffentlichkeit zu Beginn des Bewertungsverfahrens, Nutzenbewertung der neuen Methode zur Frühdiagnostik mit systematischer Literatur-Recherche (z. B. IQWiG: § 139 a SGB V), Entwurf einer Richtlinie, Stellungnahmeverfahren vor der abschließenden Entscheidung zur vorgesehenen Richtlinie, Beschluss zur Richtlinie, Prüfung durch das Bundesgesundheitsministerium (BMG) und wenn das Ministerium keine Beanstandungen hat, dann schlussendlich das Inkrafttreten der Methode. Dieser Vorgang nimmt i.d.R. mehrere Jahre in Anspruch. Für jede Erkrankung ist ein neuer Antrag auf Bewertung der Methode zu stellen, mit der die Erkrankung schon beim Neugeborenen festgestellt werden kann. Insbesondere seitens der Patientenvertreterinnen und -vertreter, die nicht nur selbst oder als Angehörige von Krankheit betroffen sind, sondern ihren Beitrag meistens ehrenamtlich leisten, erfordert dies außerordentliche Ressourcen.

Hier wäre die Etablierung einer Kommission zum Neugeborenen Screening im G-BA, in der Expertinnen und Experten zum Thema Neugeborenen Screening (Pädiaterinnen Pädiater, Humangenetikerinnen und Humangenetiker sowie Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter) mit Erfahrung in der Antragstellung zur Methodenbewertung zusammenarbeiten, sinnvoll. Sie könnten die erste Anlaufstelle für Antragstellerinnen und -steller sein und diese beraten. Diese Gruppe sollte auch die Aufgabe erhalten, Vorschläge zu erarbeiten, welche Erkrankungen für die Aufnahme in das Neugeborenen Screening geeignet sind.

ACHSE fordert, dass eine entsprechende Kommission beim G-BA eingerichtet wird.

2.7.3 Pilotprojekte fördern

Gleichzeitig fordert die ACHSE, dass für einzelne genetisch bedingte behandelbare Erkrankungen, die nicht im etablierten Neugeborenencreening erfasst werden, interdisziplinäre Pilotprojekte implementiert werden, die die Prozesse von der Beratung der Familien, über das genetische Screening, Implementierung der Therapie, bis hin zu den Auswirkungen für die Familien und die Kinder untersucht, damit die Antragsstellung gut vorbereitet und Erkenntnisse gesammelt werden, bevor das Neugeborenencreening flächendeckend eingeführt wird.

3 WISSENSGENERIERUNG

Ein Kernproblem für Menschen mit Seltene Erkrankungen ist, dass immer noch viel zu wenig über ihre Erkrankungen bekannt ist. Nur wenn genügend Wissen über den natürlichen Krankheitsverlauf, über die Ursachen der Erkrankung, über Versorgungs- und Lebensqualität verfügbar und zugänglich ist, können Forschungsthese entwickelt werden, wie der Verlauf der Erkrankung positiv beeinflusst oder die Erkrankung gar geheilt werden könnte. Um systematisch Wissen über Seltene Erkrankungen zu sammeln bedarf es unter anderem:

- a) Geeigneter Rahmenbedingungen und engagierte Forschende, um Grundlagenforschung zu betreiben
- b) Systematische Wissens- und Evidenzgenerierung in der Versorgung und der Arzneimittelentwicklung. Dazu gehört, dass der Aufbau von Registern systematisch vorangetrieben wird und ihre Entstehung und Nachhaltigkeit nicht von zufälligen Umständen und dem Engagement Einzelner bestimmt wird.
- c) Zielgerichtete Versorgungsforschung
- d) Analyse der „unmet medical needs“ der Patientinnen und Patienten

Folgende Maßnahmen würden unseres Erachtens wichtige Fortschritte bei der Erkenntnis-sammlung bewirken.

3.1 Nationale Strategie Patientenregister

Die ACHSE fordert eine Nationale Strategie „Patientenregister“. Als Register bezeichnet man Vorhaben bei denen patientenbezogene Daten systematisch zum Zwecke der wissenschaftlichen Beschreibung und Analyse von Krankheitsverläufen oder Behandlungsfolgen erfasst werden.⁸

Die Entwicklung einer nachhaltigen Registerstruktur, in der langfristig qualitativ hochwertige Daten zu den meisten Seltene Erkrankungen gesammelt bzw. vernetzt werden, die für alle

⁸ Siehe: Patientenregister für Seltene Erkrankungen in Deutschland: Konzeptpapier der Strategie-gruppe „Register“ des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), Bundesgesundheitsbl. 2020 63:761-770 <https://doi.org/10.1007/s00103-020-03151-6>

Forschenden zugänglich sind, ist nicht nur in Deutschland ein sehnlichster Wunsch von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Weil es komplex und teuer ist, eine solche gut funktionierende Registerlandschaft aufzubauen und vorzuhalten, werden im Bereich Register nur langsam Fortschritte erzielt. Bisher fehlt in Deutschland eine systematische Förderung von medizinischen Registern.⁹ Insbesondere die Tatsache, dass es für die Dokumentation von Versorgungsdaten zu Forschungszwecken keine Abrechnungsziffer oder eine andere nachhaltige Finanzierungsform gibt, behindert den Aufbau und die Vorhaltung von Registern ungemein.

Die Situation wird noch dadurch verkompliziert, dass gute Register im Bereich der Seltenen Erkrankungen in der Regel international aufgesetzt werden sollten. Fragen wie Finanzierung, Interoperabilität, Eigentum der Daten, Datenschutz etc. werden dadurch nicht einfacher.

Es gibt zurzeit eine Vielzahl von wichtigen Initiativen, die einen Einfluss auf der nachhaltigen Entwicklung von Registern haben, wie z.B. die Open Source Software OSSE¹⁰, der Use Case CORD („Collaboration on Rare Diseases“) der Medizininformatik-Initiative oder The German Human Genome-Phenome-Archive (GHGA) sowie die Bemühungen der European Reference Networks, jeweils eigene Register aufzubauen in denen einerseits epidemiologische Daten und andererseits Kennzahlen, die als Parameter für die Versorgungsqualität herangezogen werden können, gesammelt werden. Wurde zuerst in dem Bereich viel zu wenig gemacht, ist jetzt zu befürchten, dass die vielfältigen Initiativen nicht auf einander abgestimmt werden bzw., dass die verschiedenen Akteure aus dem Gesundheitswesen nur über einzelne Initiativen Bescheid wissen.

ACHSE fordert, dass die Bundesregierung eine Strategie entwickelt, wie der Auf- und Ausbau sowie Erhalt und Pflege von Registern zu allen Seltenen Erkrankungen sowie die Kommunikation, Interoperabilität und Vernetzung zwischen den verschiedenen Akteuren bzw. zwischen den Registern sichergestellt wird (wobei ultra seltene Erkrankungen unter Umständen gebündelt werden müssten). Hierzu soll sie sich von einem Gremium aus Expertinnen und Experten, darunter die Patientenselbsthilfe, beraten lassen sowie Mittel für die Umsetzung zur Verfügung stellen.

3.2 Kodierung Seltener Erkrankungen mit Orpha-Code und Alpha-ID-SE

ACHSE begrüßt, dass mit dem Gesetz zur digitalen Modernisierung von Versorgung und Pflege (Digitale Versorgung und Pflege – Modernisierungs-Gesetz DVPMG) § 301 Absatz 2 Satz 4 SGB V geändert und damit die Grundlage geschaffen wurde, Seltenen Erkrankungen mit Hilfe des Alpha-ID-SE nicht nur nach ICD10 GM, sondern auch mit der Orpha-Code zu kodieren. Nur so werden die Erkrankungen sichtbar, können Ärztinnen und Ärzte sowie Kliniken Expertise belegen und – besonders wichtig – Wissen gesammelt und die Forschung gezielter vorangetrieben werden. Mit der Einführung der Orphacode-Kodierung in den

⁹ Siehe „Digitalisierung für Gesundheit - Ziele und Rahmenbedingungen eines dynamisch lernenden Gesundheitssystems“ vom Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen, Kapitel 5.5.4.: https://www.svr-gesundheit.de/fileadmin/Gutachten/Gutachten_2021/SVR_Gutachten_2021_online_.pdf

¹⁰ <https://www.osse-register.de/de/>

Krankenhäusern wurde ein großer Schritt vorwärts gemacht. Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden jedoch vorwiegend ambulant behandelt! Die verpflichtende Kodierung muss auch im ambulanten Bereich, insbesondere in den Hochschulambulanzen, aber auch im niedergelassenen Bereich eingeführt werden.

3.3 Forschung vorantreiben

Unser Slogan „Forschung hilft heilen!“ bringt zum Ausdruck was Forschung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bedeutet. Voraussetzung für die Prävention, Diagnosestellung und umfassende Behandlung von Seltenen Erkrankungen ist krankheitsspezifisches Wissen. Um dieses Wissen zu erlangen, muss die Entstehung, die Entwicklung und der natürliche Verlauf der einzelnen Erkrankungen, untersucht, bewertet und beschrieben werden. Darauf aufbauend können konkrete therapeutische Ansätze gesucht und entwickelt, aber auch umfassende Erkenntnisse zur Versorgung der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung gewonnen werden. Ohne Forschung gibt es für die Betroffenen keine Hoffnung auf Linderung ihrer Symptome, Verbesserung der Rehabilitation und Pflege, Innovationen in der Entwicklung von Hilfs-, Heil- und Arzneimittel bis hin zu einer ursächlichen Bekämpfung ihrer Erkrankung!

In Deutschland wird viel Forschung betrieben, die für Seltene Erkrankungen relevant ist. Die „Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland“¹¹, die im September 2014 vom IGES im Auftrag vom BMBF durchgeführt wurde, hat gezeigt, dass in vielen Förderprogrammen entweder direkt nach bestimmten Seltenen Erkrankungen oder über allgemeine Fördertitel zu Themen, die für die Forschung oder für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen relevant sind, geforscht wird. Obwohl die meisten Förderprogramme nicht speziell für Seltene Erkrankungen ausgeschrieben werden und bottom-up fördern, d.h. die Themen werden von den Antragsstellenden bestimmt, wird nicht wenig im Bereich Seltener Erkrankungen geforscht.

Diese Vorgehensweise wird von ACHSE prinzipiell unterstützt. Die wissenschaftliche Freiheit, die Neugier der Forschenden, das Weiterverfolgen von Ideen, die innerhalb anderer Projekte entstehen – all' dies trägt zu Fortschritten in der Forschung bei. Es gibt dennoch einige Bereiche, in denen eine Forschungsförderung speziell für Seltene Erkrankungen wichtig für die notwendigen Fortschritte ist. Ein gutes Beispiel ist die Förderung der Forschungsverbände im Bereich Seltene Erkrankungen (Siehe Nr. 3.3.1.). Die Förderung dieser Forschungs- und Vernetzungsstrukturen ist eine Erfolgsgeschichte, die viel zum Erkenntnisgewinn im Feld der Seltenen Krankheiten beigetragen hat und unbedingt fortgeführt werden muss (und eigentlich auch ausgeweitet werden müsste).

Was unter anderem noch fehlt sind gezielte Maßnahmen, um die „unmet medical needs“ von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu identifizieren und gezielt zu beforschen. Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben keine Zeit zu verlieren, wenn es darum geht, Einfluss auf ihre Lebensqualität und Lebensdauer zu nehmen. Sie können aus dem persönlichen Erleben

¹¹ https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/files/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf

der Erkrankung mit Ideen zu Forschungsfragen und -thesen beitragen. Damit die Thesen und Ideen beforscht werden, die wahrscheinlich zu einer Verbesserung ihrer Lebensqualität und Lebensdauer führen, muss zudem gezielter untersucht werden, wo Forschungsmittel Probleme angehen könnten, die die Betroffenen wirklich stark beeinträchtigen. So könnte patientenorientierte Forschung entstehen, die das Potenzial der Forschung als Problemlöser, als Wegbereiter für weniger Schmerz, eine geringere Progredienz der Erkrankung sowie anderer Einschränkungen und damit zu mehr Lebensdauer und Lebensfreude, gezielter nutzt (Siehe hierzu auch Nr. 6.1.).

3.3.1 *Forschungsförderung durch das BMBF*

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert seit 2003 in einem ausgewiesenen Programm nationale Forschungsverbünde, in denen interdisziplinäre Kompetenz und Kapazitäten zur translationalen Erforschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen gebündelt werden. Insgesamt haben bisher in vier Förderphasen 35 Verbünde, die sich mit unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen beschäftigen, von diesem Programm profitiert. Aktuell gibt es elf Verbünde, die Förderphase endet 2022. ACHSE ist seit 2010 mit der Koordinierungsstelle der Verbünde sowie den beteiligten Ärztinnen und Ärzten sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern vernetzt, bringt die Sicht der Patientinnen und Patienten in die regelmäßigen Netzwerktreffen und -veranstaltungen (z. B. internationale Symposien) ein und konnte in Zusammenarbeit mit der Koordinierungsstelle im Rahmen des Förderprogramm drei Projekte zur Förderung der Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe sowie Bekanntmachung von Forschungsergebnissen umsetzen.

Das BMBF leistet mit diesem spezifischen Forschungsprogramm (durch den finanziellen und zeitlichen Umfang sowie durch das breite thematische Spektrum) einen außerordentlichen Beitrag zur Erforschung und Versorgung vieler Seltener Erkrankungen. Es werden sowohl Erkrankungen des Kindesalters als auch des Erwachsenenalters untersucht, wobei sich der Fokus mehr und mehr zu letzteren verschiebt, was dem Mangel an Erfahrungen zu den krankheitsspezifischen Langzeitauswirkungen einzelner Erkrankungen und den längeren Überlebenszeiten von betroffenen Kindern, dank geeigneter Therapien und besserer Versorgung, Rechnung trägt. Diese Programmförderung unterstützt die nationale Vernetzung von Forschung, Medizin und Patientenvertretung, setzt Anreize für Forschungsaktivitäten, macht die Probleme der Betroffenen sichtbar und findet internationale Wahrnehmung und Anerkennung. ACHSE fordert, dass dieses Förderprogramm zur Erforschung Seltener Erkrankungen auch nach 2022 in Umfang, Ausstattung und thematischer Vielfalt fortgeführt wird.

3.3.2 *Abbau administrativer Hemmnisse*

Forschung, die an Menschen oder Tieren erfolgt, unterliegt in Deutschland hohen ethischen und regulatorischen Anforderungen. Während viele dieser Anforderungen sinnvoll und wünschenswert sind und von den betroffenen Ärztinnen und Ärzten wie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern gerne erfüllt werden, ist doch in den letzten Jahren eine Überregulierung und Überbürokratisierung eingetreten, die sich deutlich forschungshemmend auswirkt. ACHSE

weiß aus zahlreichen Gesprächen mit den Betroffenen, dass inzwischen zum Teil auf Antragstellungen und Projektdurchführungen verzichtet wird, da der administrative Aufwand mangels zeitlicher Kapazitäten nicht mehr zu bewältigen ist.

Ein Beispiel ist die Durchführung sogenannter „investigator-initiated trials“ (IIT), also von der pharmazeutischen Industrie unabhängiger klinischer Studien. Die regulatorischen Anforderungen sind so hoch, dass IIT selbst von Universitätskliniken mit eigener Clinical Trial Unit kaum noch durchführbar sind. Die Folge ist, dass wichtige Fragestellungen zum Schaden der Patientinnen und Patienten unbeantwortet bleiben oder die entsprechenden Studien in anderen Ländern durchgeführt werden (zum Nachteil des Standorts Deutschland).

Die ACHSE fordert, dass die Bundesregierung die für die Regulierungen zuständigen Behörden/Institutionen in engem Austausch mit den betroffenen Ärztinnen und Ärzten wie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie der Patientenselbsthilfe prüfen lässt, wie die Regulierung der IIT auf das zum Schutz der Probanden und zur Sicherung der Qualität der Studien Notwendige beschränkt werden kann und die Ergebnisse zeitnah in geänderten Regulierung umsetzt.

4 GUTE LEBENSQUALITÄT FÜR MENSCHEN MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG ERMÖGLICHEN

Menschen mit einer Seltenen Erkrankung streben, wie andere Menschen auch, nach einem erfüllten Leben, nach Liebe, Glück und Erfolg. Sie definieren sich nicht nur über ihre Erkrankung, sie wollen leben – mit allem, was dazu gehört! Um dies verwirklichen zu können und um ihr Potenzial voll entfalten zu können, brauchen Betroffene verschiedene Veränderungen in der Pflege, im Bildungswesen, der Arbeitswelt, d.h. verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen, die sie darin unterstützen, die Herausforderungen des Alltags mit einer Seltenen Erkrankung zu bewältigen und voll am Leben teilnehmen zu können. Einige wichtige notwendige Verbesserung beschreiben wir in den Nummern 4.1. ff.

Die Betroffenen brauchen darüber hinaus eine andere Sichtweise der Gesellschaft auf ihr Leben. Die gesellschaftliche Debatte verengt sich generell zu sehr auf die Kosten, die die Versorgung von chronisch Kranken verursacht und wie das System geändert werden muss, um diese im Griff zu behalten. Die Ökonomisierung des Gesundheitswesens schreitet immer weiter fort. Wir müssen umkehren! Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind keine Kostenfaktoren, sondern Mütter und Väter, Kinder- und Enkelkinder, Freundinnen und Nachbarn. Menschen, die wie diejenigen, die nicht mit einer Seltenen Erkrankung leben, ihren Beitrag liefern, die das gleiche Recht haben, einem guten Leben nachzustreben.

Dabei sollte nicht unterschätzt werden, wie viel Wissen und Erfahrungen Menschen mit Seltenen Erkrankungen sammeln, wie sehr sie – gezwungenermaßen - zu Expertinnen und Experten ihrer Erkrankung und des Gesundheitswesens werden. Diese Expertise setzen sie nicht nur für ihre eigene Behandlung und den Erhalt der richtigen Versorgung ein. Sie tauschen sich mit ihren Ärzten und Ärztinnen dazu aus und bringen ihr Wissen in der Selbsthilfe ein, die dieses Wissen wieder in alle Bereiche der Gesellschaft einbringt: Medizin und Wissenschaft, Forschung, Politik und Selbstverwaltung sowie in der allgemeinen und der Fachöffentlichkeit.

Der ehrenamtliche Einsatz der Aktiven in der Selbsthilfe hat unbeschreiblich viele Verbesserungen im Gesundheitswesen bewirkt, und die Selbsthilfe wird nicht ohne Grund als vierte Säule im Gesundheitswesen beschrieben.

Die gegenseitige Unterstützung sowie der Austausch von Wissen in der Selbsthilfe helfen unzähligen Betroffenen bei der Bewältigung ihrer Erkrankung, geben Mut zum Weitermachen, führen zu einer besseren Versorgung und retten Leben. Dies wird nur dadurch möglich, dass Menschen, die selbst erkrankt sind oder Angehörige pflegen, sich neben der Existenzsicherung und dem „Sich Kümmern um die Familie“, auch noch für andere einsetzen. Dieser ehrenamtliche Beitrag verdient unsere Anerkennung und unsere Unterstützung. Nicht zuletzt, weil dabei viele Erkenntnisse und Verbesserungen erreicht werden, die das Gesundheitssystem insgesamt verbessern und damit uns allen dienen, werden wir doch fast alle in unserem Leben auch mal kürzer oder länger krank.

4.1 Flexible Pflege: Pflegebudget und Entlastungsbudget realisieren

Menschen mit Seltenen Erkrankungen, insbesondere die vielen Kinder, die mit diesen Erkrankungen leben, werden mehrheitlich von Angehörigen gepflegt. Die Pflege ist eine große Belastung. Prinzipiell gibt es einiges an Unterstützungsmöglichkeiten. Im Dschungel der vielen Regelungen, Ausnahmen und sich gegenseitig ausschließenden Regelungen kommen die Betroffenen nicht zurecht. Sie haben weder die Zeit, noch die Kraft, die vielen Regelungen zu studieren und die verschiedenen Anträge zu stellen. Nicht wenige verstehen die Regelungen zudem nicht. Um hier Entlastung zu bewirken, wünscht sich ACHSE nicht nur dass jedem chronisch Kranken sein eigener „Case Manager“ verschrieben werden kann (siehe Nr. 2.2 MyCaseManager), sondern auch, dass die Regelungen vereinfacht werden.

Ein Betroffener schrieb uns hierzu z.B.: „Was aber wohl kein Politiker versteht: Es ist einfach zu kompliziert. Hier kriegt man da Geld und Unterstützung, aber nur wenn x, y und z, aber wenn a dann gilt x nicht und bei b füllen Sie bitte Passierschein A38 aus und wenn sie im nächsten Dorf wohnen, bei der anderen Krankenkasse sind oder morgen ein anderer Gutachter kommt, gilt sowieso alles nicht mehr. Hier fehlt ein übergreifender Standard. Grundsätzlich muss jede Option von Unterstützung offen und verständlich kommuniziert werden.“

ACHSE fordert das Pflege- und Entlastungsbudget, wie vom Pflegebevollmächtigten der Bundesregierung vorgeschlagen, zu realisieren.

Insbesondere die Möglichkeit, stundenweise Hilfe in Anspruch nehmen zu können, um andere Aufgaben wahrnehmen oder zum Erhalt der eigenen Gesundheit und Pflegekraft Auszeiten nehmen zu können, ist für Familien mit behinderten Kindern von besonderer Bedeutung. Die Vorschläge der amtierenden Bundesregierung, die Mittel für stundenweise Verhinderungspflege sogar einzuschränken, lehnt die ACHSE nachdrücklich ab.

Für viele Familien ist die stundenweise Verhinderungspflege die einzige Möglichkeit, Verhinderungspflege geltend zu machen, da insbesondere für Kinder mit hohem Unterstützungsbedarf nicht genügend geeignete Ersatzpflegeangebote für längere Zeiträume zur Verfügung stehen. Entlastung kann nur effektiv sein, wenn sie flexibel, ganz nach Bedarf genutzt werden kann. Die ACHSE fordert ein Gesamtjahresbudget, dass es Eltern bzw. Pflegenden

ermöglicht, die gesamte Stundenzahl für Ersatzpflege flexibel und bei Bedarf auch gänzlich nur stundenweise in Anspruch zu nehmen. Das Pflege- und Entlastungsbudget ist deshalb die richtige Lösung.

ACHSE unterstützt deshalb das Konzept des Pflegebevollmächtigten Andreas Westerfellhaus für zwei flexible Leistungsbudgets. Nach diesem Konzept sollten zwei Budgets für die Pflegebedürftigen zur Verfügung stehen: Das Pflegebudget für die reguläre Versorgung und das Entlastungsbudget, womit Angehörige, die die Pflege hauptsächlich übernehmen, Entlastungen in der Form von Verhinderungspflege, Haushaltshilfe und ähnlichem aus einem ihr frei verfügbaren Budget erhalten können. Die Idee 50% der Mittel auszuzahlen, die nicht durch den Einsatz von einem nach Landesrecht anerkannten Dienst verausgabt wurden bzw. werden konnten, ist sehr hilfreich. Vielfach gibt es insbesondere für Kinder mit Seltenern Erkrankungen die Pflegeangebote, auf die sie Anspruch hätten gar nicht. Mit dem frei verfügbaren Budget können die Angehörigen flexible Lösungen finden, insbesondere für die Tätigkeiten, die Angehörige normalerweise übernehmen und für die es deshalb auch bei der Entlastung keiner examinierten Pflegekräfte bedarf.

4.2 Schulgesundheitsfachkräfte

Kinder und Jugendliche mit chronischen und seltenen Erkrankungen haben ein Recht auf Bildung und Teilhabe. Für den Besuch einer Regelschule spielen Inklusion und Gesundheit eine große Rolle.

Die systematische Betreuung von chronisch kranken Kindern an Regelschulen stellt eine besondere Herausforderung dar. Expertinnen und Experten bemängeln schon lange, dass institutionalisierte Kommunikationswege in der Schule fehlen. Für die behandelnden Ärzte und Ärztinnen fehlt ein fester Ansprechpartner in den Schulen. Strukturelle Probleme erschweren die Integration chronisch kranker Schüler in der Schule. Häufig übernehmen Eltern pflegerische Aufgaben (Medikamentengabe, etc.), was nicht selten dazu führt, dass zumindest ein Elternteil den Beruf aufgeben muss oder Familien angesichts der Belastung zerbrechen. Für die betroffenen Schülerinnen und Schüler ist der Alltag sehr von Medizin und Therapie geprägt, ihre Leistungsfähigkeit ist oft eingeschränkt, es kommt zu häufigen Fehlzeiten, ihre Teilhabe am sozialen Leben ist eingeschränkt und sie leiden unter sozialer Isolation.

Um diesen gesundheitlichen Erschwernissen gerecht zu werden und die Inklusion von Kindern und Jugendlichen mit chronischen und seltenen Erkrankungen zu verbessern, fordern wir eine Schulgesundheitsfachkraft, international als Schoolnurse bezeichnet.

Es gibt darüber hinaus viele gute Argumente, warum eine solche Kraft für alle Kinder der Schule, mit oder ohne Einschränkungen einen enormen Gewinn und einen Beitrag zu einer gesunden Zukunft unserer Kinder wäre. Aus der „*Gutachterlichen Stellungnahme im Rahmen von Projektphase IV des länderübergreifenden Modellprojektes „Schulgesundheitsfachkräfte“ in Brandenburg und Hessen*“ vom Dezember 2020 geht hervor, dass Schulgesundheitsfachkräfte die Bildungschancen durch verminderte Fehlzeiten, den langfristigen Sozialstatus, die Krankheitsbewältigung und Inklusion verbessern, was zu einer Stärkung der individuellen Gesundheitskompetenz beiträgt. Gleichzeitig werden die Kosten für Heilbehandlungen und

arbeitsbedingten Fehlzeiten der Eltern eingespart sowie die Rettungsdiensteinsätze an Schulen minimiert.¹²

Die Schoolnurse identifiziert diejenigen, die besonderen gesundheitlichen, familiären, sozialen oder wirtschaftlichen Belastungen ausgesetzt sind. Sie spricht sie einfühlsam und sensibel auf ihre Probleme an und berät zu der speziellen Situation. Eine andere Zielgruppe der Schoolnurse sind Kinder und Jugendliche, die chronisch krank oder behindert sind. Die Schoolnurse unterstützt die Betroffenen in der Schule, z. B. durch Medikamentengabe. Sie führt notwendige Interventionen durch oder leitet diese ein und hält die Verbindung zwischen Schülerinnen und Schülern, Eltern, behandelnden Ärzten und Ärztinnen, Schulassistenz und Lehrerschaft. Bei Bedarf informiert sie die Klasse zu speziellen, meist chronischen Erkrankungen von Mitschülerinnen und Mitschülern. So wird Akzeptanz geschaffen und der Zusammenhalt im Klassenverband gefördert. Neben der direkten Gesundheitsversorgung nehmen die Integration von Kindern und Jugendlichen mit besonderem Unterstützungsbedarf, die interdisziplinäre Zusammenarbeit, die Schaffung von Zugängen zu vulnerablen Gruppen/Familien sowie eine positive Schulumfeldgestaltung Raum ein. (Deutscher Berufsverband für Pflegeberufe). Die Schulgesundheitsfachkraft übernimmt folgende Aufgaben:

- Erste Hilfe im Notfall
- Hilfe bei akuten Erkrankungen und Betreuung bis Schulschluss bzw. Abholung
- Förderung der Inklusion von Schülerinnen und Schülern mit Behinderungen
- Pflegerische Unterstützung von chronisch kranken oder behinderten Kindern und Jugendlichen
- Regelmäßige Untersuchungen zur Feststellung und Kontrolle des gesundheitlichen Zustands der Kinder und Jugendlichen
- Beratungs- und Informationsgespräche sowie Schulungen für Kinder und Jugendliche, Eltern und Lehrern und die Durchführung präventiver Maßnahmen (wie z. B. Impfprogrammen)
- Unterricht zu Gesundheitsthemen (wie Alkoholkonsum und Rauchen, Sexualität, HIV-/AIDS-Prävention, Unfallvermeidung, Ernährung, Bewegung oder auch zu speziellen Erkrankungen)
- Überwachung von kindgerechten und gesunden Mahlzeiten in der Schule
- Mitwirkung bei der Gestaltung des Schulhofs und der Gestaltung einer gesunden schulischen Umgebung (wie z.B. Sicherheit auf dem Schulweg, Unfallvermeidung, Maßnahmen gegen Lärm und Umweltverschmutzung)

¹² „Gutachterliche Stellungnahme im Rahmen von Projektphase IV des länderübergreifenden Modellprojektes „Schulgesundheitsfachkräfte“ in Brandenburg und Hessen“ aus 2020: https://www.thm.de/ges/images/Downloads/Forschung/Gutachten_20201223_Schulgesundheitsfachkr%C3%A4fte.pdf

Schulgesundheitsfachkräfte werden nicht speziell für Kinder mit Seltenen Erkrankungen gebraucht, sie sind für alle Kinder, für die Schule und für die Gesellschaft eine Bereicherung! Die Erkenntnisse der Modellprojekte aus Brandenburg und Hessen müssen bundesweit zu einer Einführung von Schulgesundheitsfachkräften führen. Die Bundesregierung soll dazu beitragen, dass die Länder Schulgesundheitsfachkräfte an allen Schulen einführen.

4.3 Eine starke Selbsthilfe für ein besseres Leben und ein patientenorientiertes Gesundheitswesen

Die Selbsthilfe bringt ihr Wissen und ihre Erfahrungen im Gesundheitswesen, in der Forschung und in der Gesellschaft allgemein ein. Betroffene bringen sich aktiv in den Gremiensitzungen des G-BA ein, beteiligen sich an Ethikkommissionen, sind in großen Forschungsprojekten, insbesondere in den Innovationsfondsprojekten, aktiv eingebunden, beteiligen sich an der Entwicklung von Studien der pharmazeutischen Industrie und vieles mehr.

ACHSE bündelt als Dachorganisation von mehr als 130 Selbsthilfeorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, das Wissen einer großen Gemeinschaft, die zusammen mehrere tausende Erkrankungen vertritt, und bringt dies in allen oben genannten Bereichen ein. Zugleich stärkt sie ihre Mitgliedsorganisationen durch Fortbildungen, Beratung und Vernetzung für deren Arbeit (Empowerment), damit sie sich noch besser für ihre krankheitsspezifischen aber auch krankheitsübergreifenden Anliegen stark machen können.

Die Tätigkeiten der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe werden nicht nur stetig mehr und vielfältiger, sondern auch anspruchsvoller. Daneben nehmen die verwaltungstechnischen und rechtlichen sowie digitalen Anforderungen an die Vereine stetig zu.

Durch ihre Hilfestellungen und Informationen für Betroffene und ihre weiteren vielfältigen Tätigkeiten entlastet die Selbsthilfe an vielen Stellen unser Gesundheitssystem und übernimmt Aufgaben, die sonst durch Andere getragen werden müssten.

Patientenorientierung ist gewünscht und wird von allen Seiten gefordert.¹³ Patientenbeteiligung führt zu mehr Patientenorientierung. Die Übernahme von Aufgaben der Beratung, solchen zur Verbesserung von Informationen und Leitlinien, zur Aufklärung über Erkrankungen und deren Behandlungsmöglichkeiten, die psychosoziale Unterstützung Gleichbetroffener und das Vorantreiben von Verbesserungen in der Versorgung durch die Selbsthilfe ist im Interesse unserer Gesellschaft.

Um dies alles leisten zu können, braucht die Selbsthilfe geeignete Rahmenbedingungen und eine nachhaltige Unterstützung. Die Organisationen benötigen eine planbare und verlässliche Förderung, um nicht allein auf Spenden und Sponsoring angewiesen zu sein. Insbesondere Organisationen, die legitimierte Selbsthilfe betreiben, zahlreiche Unterstützungsangebote haben, eine stimmige Transparenzerklärung veröffentlichen und in einem Dachverband

¹³ Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wird betont: „Ein Gesundheitswesen, das den Patienten in den Mittelpunkt stellt, bedarf der Selbsthilfe, um die erforderliche Patientenorientierung zu gewährleisten. Und eine gute Selbsthilfe braucht geeignete Rahmenbedingungen.“ Siehe S. 20: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf

organisiert sind, weisen eine hohen Qualitätsstandard auf, der unsere Wertschätzung und Unterstützung verdient.

4.3.1 Selbsthilfeförderung nach § 20h SGB V

Damit sich die Selbsthilfeorganisationen auf ihre Kernaufgaben konzentrieren können, brauchen sie Planungssicherheit sowie transparente, flexible, unbürokratischere Rahmenbedingungen bei der finanziellen Förderung der Selbsthilfeförderung gemäß § 20h SGB V. In der letzten Legislaturperiode wurde die Selbsthilfeförderung durch einen Änderungsantrag der Koalitionsparteien kurzfristig und ohne vorherige Abstimmung, weder mit der Selbsthilfe noch mit den zur Auszahlung verpflichteten Krankenkassen, geändert. Dies hat zu viel Verunsicherung bei den Selbsthilfeorganisationen sowie zu einer Umwälzung der Arbeitsabläufe bei den Krankenkassen und damit einhergehend zu Unsicherheiten und starker Arbeitsbelastung geführt.

ACHSE fordert eine verlässliche und ausreichende Förderung der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe. Wir unterstützen die Forderungen der BAG SELBSTHILFE und möchten an dieser Stelle folgende Aspekte betonen, die für die Selbsthilfeorganisationen zu Seltenen Erkrankungen besonders relevant sind:

- a) Die Rahmenbedingungen der Selbsthilfeförderung müssen konstant und einschätzbar bleiben: Mehrfache Überarbeitung des Modells oder der Leitlinien in kurzen Zeitabständen und die Etablierung weiterer bürokratischer Hürden binden zu viele Kräfte und überfordern nicht nur die Vereine. Etwaige zukünftige neue Änderungen müssen unbedingt im Vorfeld sowohl mit der Selbsthilfe als auch mit den Krankenkassen beraten werden.
- b) Zurzeit müssen die Vereine ihre Anträge auf Pauschalförderung bis zum 31.12. eines Jahres stellen (d.h. dass sie in der Regel in der Weihnachtszeit formuliert werden müssen!). Sie erhalten erst im Mai oder Juni des laufenden Förderjahres eine Information, ob und wie viele Mittel bewilligt werden. Gerade für kleinere Selbsthilfeorganisationen führt dies zu existentiellen Problemen, weil sie die Mittel – auf die sie außerdem keinen Rechtsanspruch haben! – nicht vorfinanzieren können. Durch die späten Bewilligungen sind Veranstaltungen im ersten Halbjahr faktisch nicht möglich, während das zweite Halbjahr – Herbst und Winter – für chronisch Kranke nicht die beste Zeit zu verreisen und damit nicht ideal für Veranstaltungen ist.

Die Förderbewilligungen müssen deutlich schneller und/oder direkt für mehrere Jahre ausgesprochen werden, bei Bedarf durch eine Gesetzesänderung.

Wenn den Selbsthilfeorganisationen mehr Vertrauen entgegengebracht wird und ihnen mehr Flexibilität gewährt wird, bedeutet dies keinen Kontrollverlust der Krankenkassen. Im Gegenteil: Es verringert die aktuell starke Belastung der zuständigen Mitarbeiter der Krankenkassen und setzt Ressourcen für die eigentliche Selbsthilfearbeit frei an Seiten der Vereine der gesundheitlichen Selbsthilfe. Es schafft Zeit und Energie für die Vereine, die dann in die klassische Selbsthilfearbeit zum Wohle der Gemeinschaft eingebracht werden können. Die Mitarbeitenden der Krankenkassen können sich mehr mit dem inhaltlichen Austausch und den Maßnahmen zur Prävention, für die sie vielfach auch

zuständig sind, einsetzen bzw. die Arbeit überhaupt erst gut schaffen. Sie sind häufig aufgrund der Fülle ihrer Aufgaben sehr stark belastet.

- c) Die verfügbaren Fördermittel reichen insgesamt nicht aus.
- i) Seit 70 % der Mittel für Pauschalförderung ausgegeben werden müssen, erhalten die Mitgliedsorganisationen der ACHSE – so ist der Eindruck, es liegen noch keine Zahlen der Krankenkassen vor – insgesamt weniger Förderung. Die kleinen Organisationen können dies nicht mit Beitragserhöhungen oder Fundraisingkampagnen kompensieren.
 - ii) ACHSE wird mit dem Problem konfrontiert, dass die Dachorganisationen wie ACHSE, BAG SELBSTHILFE und Kindernetzwerk einerseits aus Sicht der Krankenkassen keinen Anspruch auf Pauschalförderung haben, sondern – dankenswerterweise – von der Gemeinschaftsförderung Projektmittel erhalten, aber andererseits einige Krankenkassen, ihre jetzt geringeren Projektmittel nur noch für krankheitsspezifische Selbsthilfe direkt ausgeben wollen. Dadurch stehen für die Dachorganisationen insgesamt weniger Mittel zur Verfügung, als vor der Gesetzesänderung. Nach unserer Auffassung wird die große Bedeutung der Arbeit der Dachorganisationen für Beratung und Unterstützung der Mitgliedsorganisationen sowie ihr fachlicher Beitrag im Gesundheitswesen mit dieser Regelung nicht gewürdigt. Die Arbeit der Dachorganisationen steht stattdessen unter Druck. Hier braucht es eine Lösung, idealerweise ohne, dass eine Gesetzesänderung notwendig ist.

5 FINANZIERUNG DER VERSORGUNG

5.1 Finanzierung der NAMSE-Zentrenstruktur

Die ACHSE setzt sich dafür ein, dass die Strukturen der Versorgung besser an die Bedürfnisse von Menschen mit Seltene Erkrankungen angepasst werden. Das Konzept der NAMSE-Zentrenstruktur ist dabei ein sehr wichtiger Baustein.

Da es keine spezielle Finanzierung für die NAMSE-Zentrenstruktur gibt, muss diese mit den allgemein verfügbaren Finanzierungsinstrumenten realisiert werden. Beim Aufbau der Zentren für Seltene Erkrankungen sind die Universitätskliniken in Vorleistung gegangen. Sie haben wie alle Kliniken damit zu kämpfen, dass die Bundesländer generell ihre Investitionsverpflichtungen für die Krankenhäuser nicht vollständig erfüllen. Bei der Versorgung von Seltene Erkrankungen werden bei den geringen Fallzahlen einerseits weniger Einnahmen generiert, während Mehrkosten für besondere personelle und technische Vorhaltungen anfallen. Komplizierend kommt hinzu, dass die Mehrheit der Betroffenen ambulant versorgt wird.

Mittlerweile wurde an einigen wenigen Stellschrauben gedreht, die zumindest theoretisch eine Entlastung der Kliniken ermöglichen:

- a) Die Finanzierung der Hochschulambulanzen gemäß § 117 SGB V, hat sich seit der letzten Gesetzesänderung¹⁴ verbessert. Seither verweist § 117 SGB V explizit auf die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Es ist jedoch ein Problem, dass die Länder den Universitätskliniken nur maximal 50 Ambulanzen gemäß § 117 SGB V zugestehen und damit die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen wieder in den Wettbewerb mit anderen häufigeren oder zumindest ökonomisch interessanteren Erkrankungen bringt.
- b) 2019 hat der G-BA die Zuschlagsregelung nach § 136c SGB V konkretisiert¹⁵ und in Anlage 1 Qualitätsanforderungen und Besondere Aufgaben für Zentren für Seltene Erkrankungen definiert. Damit ist theoretisch Klarheit geschaffen worden, wann Zentren für welche Aufgaben Zuschläge erhalten können. Da die Zuschläge auf Landesebene gewährt werden, kann eine Klinik einen solchen Zuschlag nur erhalten, wenn dieser in der Landeskrankenhausplanung für diese besonderen Aufgaben ausgewiesen wurde. Nach der Verabschiedung der Zentrumsregelungen wurden Stand Mai 2021 nur in Bayern und Baden-Württemberg sowohl Zentren als solche in der Landeskrankenhausplanung ausgewiesen als auch entsprechende Zuschläge gewährt. Hier müssen die anderen dringend folgen! Darüber hinaus ist es ein Problem, dass die Zuschlagsregelung nur für die stationäre Versorgung gilt, während die meisten Patientinnen und Patienten in der Klinik ambulant behandelt werden.

Die ACHSE wünscht sich eine Regelung, die Zuschläge für zertifizierte Referenz- und Fachzentren für Seltene Erkrankungen ohne zusätzliche Verhandlung oder Prüfung gewährleistet, und zwar sowohl für die stationäre als auch für die ambulante Versorgung. Wenn die Finanzierung der Zentren für Seltene Erkrankungen Teil eines Verhandlungspakets auf Landesebene ist, bleibt die Gefahr sehr groß, dass die Interessen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Verhandlungspoker der Landeskrankenhausplanung untergehen. Dabei sollte auch für die Fallkonferenzen für die Patienten des eigenen Zentrums eine zusätzliche Finanzierung geboten werden, welche zurzeit nicht vorgesehen ist, aber die Mehrheit der Fallkonferenzen betrifft.

5.2 Ambulante spezialfachärztliche Versorgung

Mit der ambulanten Behandlung am Krankenhaus (§ 116b SGB V alter Fassung) und der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV - § 116b neu SGB V) hat die Gemeinschaft der Seltenen große Hoffnungen verbunden. Durch die Möglichkeit, interdisziplinär, sektorenübergreifend und extrabudgetär spezialisierte Teams für bestimmte Seltene Erkrankungen aufzusetzen, kann die ASV ein wichtiges Instrument für eine bedarfsgerechte Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sein. Seit der Einführung der ASV im Jahr 2012 sind allerdings erst sehr wenige ASV-Teams für die wenigen Erkrankungen, die bislang in der ASV-Richtlinie konkretisiert wurden, etabliert worden.

¹⁴ Gesetz zur Stärkung der Versorgung in der gesetzlichen Krankenversicherung – GKV-Versorgungsstärkungsgesetz – GKV-VSG aus 2014.

¹⁵ Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen), siehe: https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2422/Z-R_2021-02-18_iK-2021-02-20.pdf

Aus Sicht der ACHSE gibt es folgende Probleme bei der ASV, die eine optimale Nutzung dieser Regelung behindern:

- 1) Die Beratung und Verabschiedung der krankheitsspezifischen Konkretisierungen kommt im Gemeinsamen Bundesausschuss viel zu langsam voran. Insbesondere die Festlegung des Katalogs der verschiedenen EBM-Ziffern, die bei der jeweiligen Erkrankung abgerechnet werden dürfen, nimmt unverhältnismäßig viel Zeit in Anspruch.

Die Finanzierung nach EBM ist für Seltene Erkrankungen für die Leistungsanbieter in der Regel nicht auskömmlich und bietet keinen ausreichenden Anreiz ASV umzusetzen. Bei einem Case Mix mit überdurchschnittlich vielen komplizierten Fällen mit viel Gesprächsbedarf und wenig technischen Leistungen – z.B. Seltene Erkrankungen – ist der EBM schnell defizitär.

Bei der Priorisierung der zu konkretisierenden Erkrankungen wird nicht ausreichend berücksichtigt, ob auch genügend Expertise zur Versorgung der Erkrankung vorhanden ist und hier zudem ein Interesse besteht, ein ASV-Team aufzusetzen. So werden Konkretisierungen erarbeitet, die anschließend nicht zum Aufbau von ASV-Teams führen.

Jeder KV-Bezirk hat das Anzeigeverfahren, mit dem die Teams ihre Teilnahmebereitschaft an der ASV melden, anders umgesetzt. Die Anzeigeverfahren sind oft zu bürokratisch. Die unterschiedlichen Vorschriften der Länder behindern außerdem eine effiziente Beratung und Unterstützung der Ärztinnen und Ärzteschaft bei der Etablierung von ASV-Teams.

Im Hinblick hierauf stellt ACHSE folgende Forderungen:

- 1) Die für die ASV geltenden Vergütungsregelungen müssen eine auskömmliche Vergütung sicherstellen, die berücksichtigt, dass die Betreuung und Beratung bei Seltenen Erkrankungen aufwendiger ist und damit höhere Kosten verursacht, als diese bei einer Durchschnittspraxis anfallen, die bei der Kalkulation des EBM zu Grunde gelegt wurde. Bei den Seltenen Erkrankungen ist keine Mischkalkulation möglich, weil viele Patientinnen und Patienten in der Versorgung komplex und kostenintensiv sind. Deshalb sollten bei Seltenen Erkrankungen:

- i) alle Leistungen nach dem EBM abgerechnet werden dürfen. Auf die Erstellung von Appendizes, die einzelne Abrechnungsziffern ausschließen, weil die Verrichtungen nicht in Konkretisierungen aufgenommen sind, sollte verzichtet werden. Dies ermöglicht zugleich eine schnellere Bearbeitung weiterer Konkretisierungen.
- ii) neue EBM-Ziffer für die besonderen Aufwendungen bei Seltenen Erkrankungen etabliert werden, die zurzeit nicht über eine Mischkalkulation refinanzierbar sind, z.B. in der Form von Quartalspauschalen. Eine Möglichkeit wäre hier, Zuschläge zu den Grundpauschalen des EBM, um den erhöhten Zeitbedarf abzubilden.

Die Gesetzgebung soll Maßnahmen ergreifen, damit die bislang im Katalog des § 116b SGB V aufgenommenen Seltenen Erkrankungen und alle weiteren Seltenen Erkrankungen, die noch im Katalog aufgenommen werden müssen, zeitnah konkretisiert werden. Ziel sollte es sein, dass bis Ende der nächsten Legislaturperiode für alle Seltenen Erkrankungen, für die ausreichend interessierte und kompetente Experten vorhanden sind, eine ASV-Konkretisierung vorliegt und damit die Etablierung von ASV-Teams ermöglicht wird.

- 2) Das Anzeigeverfahren sollte vereinheitlicht und entbürokratisiert werden, idealerweise mit einem bundeseinheitlichen elektronischen Anzeigeformular.

6 ARZNEIMITTEL

In Deutschland sind Betroffene in der besonders glücklichen Lage, dass sie fast alle Orphan Drugs innerhalb weniger Wochen nach der Zulassung auch tatsächlich erhalten können¹⁶. Diesen schnellen Zugang gilt es zu erhalten.

Zugleich gibt es aber einen „high unmet medical need“ im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Es gibt bei geschätzten 8.000 Erkrankungen etwa 200 Medikamente, die eine Zulassung als Orphan Drug haben oder hatten. Global betrachtet gibt es für viele Millionen Menschen, die mit einer der etwa 8.000 Seltenen Erkrankungen leben, noch überhaupt keine ursächliche oder krankheitsverlangsamende Therapie. Forschung und Arzneimittelentwicklung müssen deshalb vorangetrieben werden.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen wünschen sich, dass nach ihren Erkrankungen geforscht und für sie Arzneimittel entwickelt werden. Hierfür brauchen wir nicht nur die Errungenschaften der universitären Forschung, sondern auch das Know-how und das Engagement der pharmazeutischen Industrie. Dazu muss es für sie wirtschaftlich interessant sein, Arzneimittel für diese Erkrankungen zu entwickeln.

Zugleich ist es für die Betroffenen von existentieller Bedeutung, dass genügend Mittel für andere extrem wichtige Elemente der Gesundheitsversorgung wie Vernetzung der Zentren, gute Pflege, spezialisierte Reha, gutes Case Management etc. zur Verfügung stehen. Überhöhte Preise verbrauchen Mittel, die für diese Leistungen genutzt werden könnten. Darüber hinaus gefährden sie auch die gesellschaftliche Unterstützung für besondere Ausgaben und Bemühungen, die Menschen mit Seltenen Erkrankungen so dringend brauchen.

Interessenausgleich: Innovation fördern – Kosten im Griff halten

Arzneimittelentwicklung ist ein risikoreiches Geschäft. Nur wenn man mit Orphan Drugs auch gute Preise unter verlässlichen Rahmenbedingungen generieren kann, werden die Firmen der pharmazeutischen Industrie ihr Know-how in diesem Bereich einsetzen. Arzneimittel, die für kleinere Populationen entwickelt werden, haben logischerweise vielfach höhere Jahrestherapiekosten als Produkte für häufigere Erkrankungen.

Dennoch sind vermutlich nicht alle Preise, die für Orphan Drugs aufgerufen werden auch gerechtfertigt:

- Weder die Kosten der Arzneimittelentwicklung und -produktion noch die weltweiten Einnahmen sind transparent. Der Preis in Deutschland ist für die Industrie Teil eines internationalen Business Cases, den wir nicht kennen. Da der deutsche Preis für die internationale Preisfindung aber einen sehr wichtigen Benchmark darstellt – deutscher Preis minus 30% ist für manche Länder keine ungewöhnliche Preiskalkulation – hat die

¹⁶ Siehe Nr. 5.2.zur der Problematik der NUB-Lücke

Industrie ein extrem hohes Interesse daran, dass die (offiziellen) Preise in Deutschland sehr hoch sind.

- Nicht selten übernehmen Pharmafirmen Ausgründungen aus der universitären Forschung. Ein wichtiger Teil der Kosten und Risiken von Forschung und Entwicklung wurde in dem Fall vom Staat getragen, die ihm nicht oder nicht vollständig erstattet werden.
- Überteuerte Übernahmen von erfolgreichen Venture Capital Gesellschaften werden mit hohen Arzneimittelpreisen refinanziert.

Auch wenn die Gesamtausgaben für Orphan Drugs zurzeit offenbar zwischen 4,4 %¹⁷ und 10 %¹⁸ der Arzneimittelausgaben insgesamt betreffen, versteht ACHSE die Sorge, dass die Kosten für Orphan Drugs disproportional steigen könnten. Die neuen Zell- und Gentherapien, mit den Menschen mit Seltene Erkrankungen große Hoffnungen verbinden, sind anscheinend deutlich teurer in der Herstellung. Die stratifizierte Medizin für immer kleiner werdende Subpopulationen, die sich durch Biomarker – oft ein bestimmtes Gen – unterscheiden, weckt die Befürchtung, dass irgendwann fast alle Erkrankungen als selten eingestuft werden könnten.

ACHSE unterstützt Maßnahmen, um überhöhte Preise zu verhindern. Sie fordert, dass solche Maßnahmen im Vorfeld mit allen beteiligten Akteuren, d.h. auch mit der Selbsthilfe, beraten und durchdacht werden. Wir warnen vor überhasteten Gesetzesänderungen, weil Unterbrechungen oder Störungen in der Versorgung der Betroffenen große Schaden und viel Leid verursachen können.

Es muss ein Gleichgewicht zwischen Gewinnerzielungsabsicht und gesellschaftlicher Verantwortung gefunden werden. ACHSE unterstützt die Bemühungen verschiedener Akteure, Wege zu finden, wie dieser Interessenausgleich transparenter und gerechter gefunden werden kann.

Wir nehmen hierzu Bezug auf das Forderungspapier unseres Dachverbandes EURORDIS, „Breaking the Access Deadlock to Leave No One Behind“. Auch wenn wir nicht notwendigerweise jede einzelne Aussage dieses Papiers unterschreiben, bietet es gute Denkanstöße, wie wir europaweit zu angemessenen Preisen finden können.¹⁹

Zugang für die Betroffenen in der Europäischen Union

Dabei sollten auch Lösungen für das Problem gefunden werden, dass viele Betroffene in anderen europäischen Ländern, anders als in Deutschland, die Medikamente, die es für ihre Erkrankung gibt, nicht erhalten, weil sie für das nationale Gesundheitssystem zu teuer sind. Dies ist ein gesellschaftliches Drama. Wir haben eine moralische Pflicht dem zu begegnen. Dieser fehlende Zugang für die Betroffenen außerhalb Deutschlands ist zeitlich auch nicht im

¹⁷ Nach Berechnung des Bundesverbandes der forschenden Arzneimittelindustrie: <https://www.aerzte-zeitung.de/Politik/Wie-viel-Kassen-fuer-Orphan-Drugs-ausgeben-417434.html>

¹⁸ Der GKV-Arzneimittelmarkt Bericht 2020. Siehe: https://www.wido.de/fileadmin/Dateien/Dokumente/News/Pressemitteilungen/2020/wido_arz_gkv-arzneimittelmarkt_2020.pdf

¹⁹ http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/positionpapers/eurordis_access_position_paper_final_4122017.pdf

Interesse der deutschen Patientinnen und Patienten. Nur wenn Produkte einer internationalen Gemeinschaft zugänglich gemacht werden, gibt es genügend Probandinnen und Probanden sowie Know-how, um auch für die selteneren Erkrankungen Arzneimittel entwickeln zu können und nach der Zulassung, weitere Evidenz zu Wirkung und Nutzen zu generieren.

Im Hinblick hierauf stellt ACHSE dazu die nachfolgend beschriebenen Forderungen.

6.1 Unmet medical needs begegnen

Für die vielen Kinder und Erwachsenen, die mit einer der geschätzten 8.000 Seltenen Erkrankungen leben, ist es besonders wichtig, dass mehr Medikamente entwickelt werden, welche Symptome lindern oder die Krankheit vielleicht gar heilen und damit ihre Lebensqualität verbessern und/oder ihre Lebensdauer verlängern. Seit Inkrafttreten der europäischen Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten im Jahr 2000 wurden etwa 200 Medikamente als so genannte „Orphan Drugs“ zugelassen. Für tausende Erkrankungen gibt es aber immer noch keine adäquate medikamentöse Behandlung.

Damit auch für die Betroffenen dieser Erkrankungen Arzneimittel entwickelt werden, sollen die Anreize für die Entwicklung von Orphan Drugs im Kern aufrecht erhalten bleiben und verlässliche Rahmenbedingungen für Forschung und Entwicklung im Bereich der Seltenen Erkrankungen sichergestellt werden.

Zugleich sollten Projekte entwickelt werden, in denen Patientenorganisationen und Forschende gemeinsam die „unmet medical needs“ aus Sicht der Betroffenen erfassen²⁰, in Forschungsthese übersetzen und anschließend Wege aufzeichnen, wie diese Forschungsprojekte Realität werden können.²¹ Die Bundesregierung sollte hierfür Mittel zur Verfügung stellen.

Damit nicht nur für die häufigeren unter den Seltenen Erkrankungen oder für die Erkrankungen, die wir schon gut verstehen, Medikamente entwickelt werden, sollte der Staat kluge Fördermodelle anbieten. Zu denken wäre da beispielsweise an Kreditausfallbürgschaften, die die Abhängigkeit von Venture Capital und deren Rendite-Erwartungen reduzieren würden. Auch die Möglichkeiten mit Public-Private-Partnerships, die die Risiken für die Industrie reduzieren, dafür den Staat aber am Gewinn beteiligen, die Arzneimittelentwicklung voranzutreiben, müssen gezielt analysiert und wenn möglich realisiert werden.

6.2 Den schnellen und umfassenden Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten

Betroffene Menschen in Deutschland haben Zugang zu fast allen auf dem europäischen Markt verfügbaren Orphan Drugs. Wenn neue Produkte zugelassen werden, werden diese in

²⁰ Siehe z.B. „Medical needs of cystic fibrosis patients and policies for fair co-operation between small and middle-sized companies and patient organizations“ 2011, Elsevier Open Access: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21658630/>

²¹ Siehe z.B. die Bemühung der James Lind Alliance mit ihren „Priority Setting Partnerships“: www.jla.nihr.ac.uk

kürzester Zeit erstattet. Im europäischen Vergleich haben Betroffene, die hier leben, den schnellsten Zugang zu den meisten Medikamenten.²²

Ein Arzneimittel wird in der Europäischen Union als Arzneimittel für seltene Leiden zugelassen, wenn das Unternehmen nachweisen kann, dass in der EU noch keine zufriedenstellende Methode für die Diagnose, Verhütung oder Behandlung des betreffenden Leidens zugelassen wurde oder das betreffende Arzneimittel — sofern eine solche Methode besteht — für diejenigen, die von diesem Leiden betroffen sind, von erheblichem Nutzen sein wird.²³ Da schon im Zulassungsverfahren damit ein „significant benefit“ bewiesen werden muss, sieht § 35a Abs. 1. Satz 11 SGB V vor, dass für diese Arzneimittel der Zusatznutzen durch die Zulassung als belegt gilt. Die Rechtfertigung für diese Regelung war, dass der Gemeinsame Bundesausschuss die Entscheidung über einen Zusatznutzen aufgrund der gleichen Daten treffen müsste, wie die EMA, die den Zusatznutzen gerade zuvor auf selber Datenbasis schon festgestellt hat. Eine erneute Beurteilung der gleichen Daten würde nicht zu neuen Erkenntnissen führen.

6.2.1 Evidenz und Nutzenbewertung bei Orphan Drugs

Zurzeit gibt es in der politischen Landschaft Überlegungen, die oben beschriebenen Regelungen zu überdenken, weil die Datenlage, aufgrund derer die EMA über „significant benefit“ entscheidet, von Expertinnen und Experten in vielen Fällen als nicht ausreichend betrachtet wird.

Bei der Entwicklung von Orphan Drugs gibt es ein Spannungsfeld zwischen dem enormen Bedarf nach Therapien für die noch nicht (gut) behandelbaren Erkrankungen und dem damit zusammenhängenden Wunsch, den Zugang zum neuen Medikament so schnell wie möglich auch außerhalb von Studien zu gewährleisten, auf der einen Seite und der Notwendigkeit, gute Daten zur Qualität, Sicherheit, Wirksamkeit und dem Nutzen eines Produkts zu haben, um richtige Therapieentscheidungen treffen und einen angemessenen Preis verhandeln zu können, auf der anderen Seite.

Menschen mit Seltene Erkrankungen haben ebenfalls einen Anspruch auf und ein Bedürfnis nach sicheren, qualitativ hochwertigen und wirksamen Medikamenten, die zudem einen Zusatznutzen im Vergleich zu den bestehenden Versorgungsmöglichkeiten bieten. ACHSE unterstützt deshalb nachdrücklich die Forderungen und Bemühungen sowohl in der klinischen Prüfung als auch anschließend durch anwendungsbegleitende Datenerhebung Evidenz über den Zusatznutzen von Orphan Drugs zu erhalten.

Die Zulassungs- und HTA-Behörden sollten auf europäischer Ebene enger zusammenarbeiten, damit die Studien auch die Fragen der HTA-Behörden so gut wie möglich abdecken und das Ausmaß des Zusatznutzens von den meisten Produkten auch quantifizierbar ist (siehe hierzu Nr. 6.4 zu EU-HTA). Auch nach der Zulassung sollte weiter Evidenz zur Wirksamkeit und zum Nutzen der Arzneimittel in öffentlich zugänglichen Registern gesammelt werden, nicht

²² Es gibt allerdings für tausende Erkrankungen noch gar keine adäquate medikamentöse Behandlung. Es gibt einen sehr hohen „unmet medical need“ (siehe hierzu Nr. 6.2).

²³ Siehe Artikel 3 der Verordnung (EG) Nr. 141/2000

nur in der Form von anwendungsbegleitenden Datenerhebungen gemäß § 35a Abs. 3b SGB V, sondern als Teil einer nationalen Registerstrategie (siehe Nr. 3.1.).

6.2.2 Überprüfung der Orphan Drug Regulation

Auf europäischer Ebene wird überlegt sowohl die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden (EG 141/2000) als auch die Verordnung über Arzneimittel für Kinder²⁴ anzupassen. Mit der Roadmap für eine Pharmaceutical Strategy for Europe²⁵ hat ein Beratungsprozess begonnen, in dem unter anderem die beiden Verordnungen überprüft werden sollten.²⁶ Bis zum 30.07.2021 läuft die öffentliche Konsultation.²⁷

Die Ziele der Überprüfung kann ACHSE uneingeschränkt unterstützen:

- die Forschung und die Entwicklung von Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen und für Kinder voranzutreiben, insbesondere in den Bereichen in denen es noch gar keine Behandlungen gibt sowie eine bessere Abstimmung mit den Bedürfnissen der Betroffenen zu realisieren;
- zu der Sicherstellung der Verfügbarkeit und des zeitnahen Zugangs von Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen und für Kinder beizutragen.
- sicherzustellen, dass die geltenden Regeln geeignet sind um technologische und wissenschaftliche Fortschritte einzubeziehen;
- effektive und effiziente Verfahren für die Bewertung und Zulassung von Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen und Kinder zu gewährleisten.

Die bisher im Inception Impact Assessment angesprochenen möglichen Änderungen sind nicht alle geeignet, diese Ziele zu erreichen und könnten auch negative Konsequenzen für den Zugang der Betroffenen zu einer guten Arzneimittelversorgung haben.

ACHSE wünscht sich von der Bundesregierung, dass sie in bewährter Weise die Position dieses Landes und sein Know-how konstruktiv und engagiert in den oben beschriebenen Prozess einbringt. ACHSE fordert, dass die Bundesregierung sicherstellt, dass der Zugang für die Menschen in Deutschland aufrecht erhalten bleibt, während sie sich für eine Verbesserung des Zugangs anderer Betroffener in Europa stark macht.

6.3 Ganzheitliche Arzneimittelversorgung – Überwindung der Sektoren

Patientinnen und Patienten brauchen eine ganzheitliche Betreuung. Dass die gesundheitliche Versorgung in Deutschland in vier Sektoren aufgeteilt ist – stationäre und ambulante Versorgung sowie Rehabilitation und Pflege – behindert eine ganzheitliche Versorgung, auch in der Arzneimittelversorgung. Dass die Verantwortung für die gesamte Arzneimittelversorgung

²⁴ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32006R1901&from=EN>

²⁵ Siehe: https://ec.europa.eu/health/human-use/strategy_en

²⁶ https://ec.europa.eu/health/human-use/paediatric-medicines/evaluation_en

²⁷ https://ec.europa.eu/info/law/better-regulation/have-your-say/initiatives/12767-Arzneimittel-fur-Kinder-und-fur-seltene-Krankheiten-aktualisierte-Vorschriften_de

automatisch auf eine Klinik übergeht, wenn die Patientin oder der Patient vorübergehend stationär aufgenommen werden, ist für die Betroffenen nicht verständlich und geht mit allerhand Problemen einher, die nur abrechnungstechnische Gründe haben.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden in der Regel ambulant versorgt, auch wenn sie von spezialisierten Zentren betreut werden, in denen sie sich gelegentlich stationär aufhalten. Wer die Hauptverantwortung für ihre Arzneimittelversorgung hat, sollte davon abhängig gemacht werden, welche Vorgehensweise bei der jeweiligen Erkrankung die bestmögliche Versorgung sicherstellt. Gerade für chronisch Kranke, für die immer mehrere Ärztinnen und Ärzte, aber auch Vertreterinnen und Vertreter anderer Berufsgruppen zuständig sind und die des Öfteren vorübergehend im Krankenhaus sind, sollte im Vordergrund stehen, dass die Versorgung zwischen den verschiedenen Fachkräften gut abgestimmt und in einer elektronischen Patientenakte zeitnah dokumentiert wird. Es sollte nicht relevant sein, in welchem Sektor des Gesundheitswesens das Medikament rezeptiert wird.

Das Problem wird noch deutlicher, wenn Betroffene aufgrund eines Unfalls oder einer anderen, als ihrer chronischen seltenen Erkrankung in der Klinik behandelt werden. In dieser Situation haben sie ein Interesse daran, dass die ambulante Versorgung, die sie für ihre chronische Erkrankung bekommen, fortgeführt wird, obwohl sie sich gerade in einer Klinik aufhalten, die z.B. ihren Blinddarm entfernt. Diese Klinik hat Expertise für das jeweilige Problem, aber in der Regel nicht bezüglich der Seltenen Erkrankung. Die Verantwortung der Behandlung dieser Erkrankung sollte nicht auf die Klinikübergehen.

Patientinnen und Patienten werden nicht selten aufgefordert ihre in der Niederlassung verschriebenen Medikamente mitzubringen. Wenn es hohe Anforderungen zur Lagerung gibt oder die Medikamente gerade neu verschrieben werden müssen, kann dies zu Komplikationen führen. Auch kommt es vor, dass Patientinnen und Patienten zwischenzeitlich gar aus dem Krankenhaus entlassen werden, damit Medikamente ambulant verschrieben werden können. Dies sind systembedingte Zumutungen, die nicht der qualitativ hochwertigen Versorgung dienen. Wer für Nebenwirkungen oder Fehler bei der Verabreichung von (manchmal auch intravenös zuzudienenden) mitgebrachten Medikamenten haftet ist außerdem unklar. Diese Unsicherheit führt zu unterschiedlichen Vorgehensweisen der Kliniken.

ACHSE fordert, dass Ärztinnen und Ärzte in den Niederlassungen ihren Patientinnen und Patienten auch Medikamente verschreiben können, wenn diese sich gerade in einer Klinik aufhalten; zumindest jene Arzneimittel, die kontinuierlich verordnet und nur zeitgleich mit dem Krankenhausaufenthalt genommen werden müssen. Die Verantwortung für die Arzneimittelversorgung ist dann auch haftungsrechtlich klar zu stellen.

6.3.1 ATMPs und die NUB-Lücke

Bei einem Klinikaufenthalt werden zurzeit alle notwendigen Medikamente durch die Klinik zur Verfügung gestellt. Die Arzneimittel werden durch die Fallpauschalen, die DRGs (Diagnosis Related Groups), vergütet. Da die jeweiligen DRGs oft festgelegt wurden bevor es ein neues innovatives Produkt gab, bilden sie die Kosten dieser Arzneimittel regelmäßig nicht adäquat ab. Bei den neuartigen hochinnovativen Zell- und Gentherapien (ATMPs) wird dieses Problem besonders deutlich. Schon die Beschaffung der ATMPs ist nicht selten teurer als die gesamten

Einnahmen über die DRGs, während auch die Versorgung der Patientinnen und Patienten in diesen Fällen komplexer und damit ebenfalls teurer ist.

Um zusätzlich zum DRG eine Vergütung für das Medikament zu erhalten, muss die Klinik ein Entgelt für neue Untersuchungs- und Behandlungsmethoden (NUB) gemäß § 6 Abs. 2 KHEntgG mit den verschiedenen Krankenkassen verhandeln. Zwischen der Zulassung des Medikaments und dem Abschluss des NUB-Verfahrens vergehen zwei bis drei Jahre. In der Zwischenzeit kann sich das Krankenhaus nur mit Anträgen auf Kostenübernahme im Einzelfall behelfen. Dieses Verfahren ist bürokratisch und zeitaufwändig. Das Krankenhaus hat keinen Anspruch auf eine Erstattung der Kosten, es ist vom Wohlwollen der Krankenversicherung abhängig – und die Betroffenen sind es dadurch auch.

Es ist zu erwarten, dass das Problem dieser sogenannten NUB-Lücke durch die ATMPs in den kommenden Jahren deutlich gravierender wird. Es muss dringend eine Regelung gefunden werden, die den veränderten Rahmenbedingungen Rechnung trägt und sowohl den Zugang erhält als auch den Arbeitsaufwand reduziert.

Für die Betroffenen ist allerdings nicht nur ein schneller Zugang wichtig. Genauso relevant ist, dass neuartige Medikamente, über deren Anwendung noch wenig Wissen und Erfahrung vorhanden sind, nur von Personen mit der entsprechenden Expertise verschrieben werden und die Erfahrungen in der Anwendung von Arzneimitteln systematisch dokumentiert werden. Gerade bei der Anwendung der neuartigen hochinnovativen Zell- und Gentherapien (ATMPs) ist dies besonders offensichtlich. ACHSE unterstützt deshalb die Forderung des G-BAs, dass analog der Bestimmungen § 275d i.V.m. § 301 Abs. 2 SGB V eine ähnliche Rechtslage geschaffen werden sollte, damit der G-BA mit einer ATMP-QS-Richtlinie Strukturmerkmale für die Versorgung mit ATMPs festlegen und zugleich die Leistungsberechtigung bezüglich der ATMPs verankern kann, damit die Versorgung der in der Regel schwerkranken Patientinnen und Patienten zeitnah ohne Einzelfallanträge ermöglicht wird.²⁸ Auch der Vorschlag des Verbandes der Universitätsklinika Deutschlands (VUD) zusammen mit der Deutschen Krebsgesellschaft und dem Verband der Ersatzkassen, speziell für die neuen Gen- und Zelltherapien Innovationszentren auszuweisen in der die ATMPs verschrieben und evaluiert werden, während die Kosten sofort erstattet werden, zielt in dieser Richtung.²⁹ Mit diesen Vorschlägen wird sowohl sichergestellt, dass die Versorgung in der gewünschten Qualität erbracht wird als auch, dass die Arzneimittel zeitnah vergütet werden.

ACHSE fordert, dass ein zeitnaher Zugang zu ATMPs sichergestellt³⁰ und darüber hinaus die Sinnhaftigkeit des NUB-Verfahrens zusätzlich zum AMNOG-Verfahren geprüft wird. Aus Sicht

²⁸ Siehe Stellungnahme G-BA vom 8.4.2021 zum Entwurf Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz – GVWG, Seite 18: <https://www.g-ba.de/downloads/17-98-5093/2021-04-08-PA-AfG-G-BA-Stellungnahme-GVWG.pdf>

²⁹ <https://www.gerechte-gesundheit-magazin.de/ausgabe-48/car-t-zelltherapie-gehört-in-innovationszentren/>

³⁰ Die Forderung, das NUB-Verfahren zu beschleunigen ist auf jeden Fall sinnvoll, wenn eine Abschaffung nicht die bessere Lösung ist. Siehe Position VUD zum Entwurf Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz – GVWG: https://www.bundestag.de/resource/blob/833498/27d882cc0a416632cc7fd2c91ed47838/19_14_0311-21-Verband-der-Universitaetsklinika-Deutschlands_GVWG-data.pdf

der Patientinnen und Patienten ist unklar, warum die Nutzenbewertung und Preisfindung für Arzneimittel in dem ambulanten und stationären Sektor unterschiedlich gehandhabt werden sollten. Würde sich die Versorgung der Betroffenen verschlechtern, wenn die Kosten aller Medikamente aus den DRGs herausgerechnet und diese stationär so wie in der ambulanten Versorgung vergütet werden würden, ohne dass hierzu separate Anträge oder NUBs verhandelt werden müssten?

6.4 Europäische Zusammenarbeit – Gemeinsam sind wir stark!

Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland und Betroffene anderer Länder weltweit haben von der europäischen Zusammenarbeit im Bereich der Seltene Erkrankungen extrem profitiert. Durch die Empfehlung des Rates vom 8.6.2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten³¹ und viele begleitende Joint Actions und andere Förderprojekte wurde eine enorme Qualitätsverbesserung in der Versorgung betroffener Menschen erreicht. Durch die Empfehlung haben die EU-Mitgliedsstaaten Strategien und Nationale Aktionspläne für Seltene Erkrankungen verfasst. Sie haben insbesondere Qualitätsstandards für Zentren definiert und den Aufbau sowie die Vernetzung einer europäischen Zentrenstruktur vorangetrieben, die mittlerweile zur Etablierung der European Reference Networks (ERN) geführt hat.

Schon bei der Formulierung der obengenannten Empfehlung im Jahr 2009 wurde als einer der vielen Bereiche, in denen Verbesserungen erreicht werden sollten, die gemeinsame Nutzung von Bewertungsberichten über den therapeutischen oder klinischen Mehrwert von Arzneimitteln auf EU-Ebene genannt, damit diese den Betroffenen in Europa schneller zur Verfügung stehen.³² Um dies voranzutreiben wurde unter anderem EUnetHTA, ein Netzwerk aus den Behörden, die Nutzungsbewertungen durchführen, gegründet und die Zusammenarbeit über die Jahren untereinander, aber auch mit der europäischen Zulassungsbehörde EMA, immer stärker intensiviert.³³ Gerade bei Seltene Erkrankungen sind eine internationale Zusammenarbeit, der Austausch von Know-how und das Zusammenbringen von Ressourcen selbstredend extrem sinnvoll und unbedingt notwendig, damit größtmögliche Fortschritte erreicht werden.

Seit Inkrafttreten der europäischen Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten im Jahr 2000 wurden jedes Jahr 10 bis 15 Medikamente als so genannte „Orphan Drugs“ zentral in Europa zugelassen. Mittlerweile haben oder hatten etwa 200 Produkte einen Orphan-Drug-Status. Dies ist zwar absolut betrachtet keine enorme Zahl, im Vergleich zu der Situation vor Verabschiedung der Verordnung stellen diese 200 Produkte eine relevante Zunahme der Arzneientwicklung dar.

³¹ Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02): [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=DE](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=DE)

³² Siehe Nr. 17 e)

³³ <https://eunetha.eu/about-eunetha/>

Frühzeitige Zusammenarbeit verbessert Nutzenbewertung und fördert Zugang

Nach der Zulassung wird in jedem EU-Mitgliedstaat entschieden, ob das zugelassene Medikament auch durch die Krankenversicherung erstattet wird. Diese Entscheidung bestimmt, ob das Arzneimittel den Betroffenen durch Kostenerstattung tatsächlich zugänglich wird. Die dafür notwendige Nutzenbewertung, das Health Technology Assessment (HTA), sowie die Abwägung, ob das nationale Gesundheitssystem die Kosten für das Produkt übernehmen will und kann, führt jeder Mitgliedsstaat für sich aus. In der Folge sind viele Orphan Drugs nur in einigen wenigen EU-Staaten tatsächlich für Patientinnen und Patienten verfügbar.

ACHSE unterstützt die Bemühungen ihres Dachverbandes EURORDIS, Orphan Drugs für alle Betroffenen in Europa zugänglich zu machen, wozu das Bestreben nach einem gemeinsamen europäischen HTA gehört.³⁴

Wegen der Seltenheit der Erkrankungen ist eine enge europäische Zusammenarbeit an allen Stationen von der Forschung bis zur Verschreibung, von „bench to bedside“, unerlässlich:

1. Der klinische Zusatznutzen eines Produkts ist wissenschaftlich betrachtet überall gleich. Es ist erwachsenen Betroffenen und Eltern von kranken Kindern nicht zu vermitteln, warum ein bestimmtes Arzneimittel z.B. in Frankreich ein Nutzen für Patientinnen und Patienten bescheinigt wird, aber in Schweden z.B. nicht, dies für andere Produkte jedoch genau umgekehrt sein kann.
2. Nur wenn die HTA-Anforderungen schon beim Aufsetzen der Zulassungsstudien mitbedacht werden, werden die für die anschließende Nutzenbewertung erforderlichen Daten vorliegen. Da eine Studie jedoch nicht die Anforderungen von mehr als 20 HTA-Behörden gleichzeitig berücksichtigen kann, müssen diese Anforderungen auf europäischer Ebene gemeinsam festgelegt und mit der Zulassungsbehörde EMA abgestimmt werden.
3. Durch eine gemeinsame Durchführung der HTA-Bewertungen werden Ressourcen gespart und Know-how zwischen den EU-Staaten ausgetauscht. Die gemeinsame Durchführung des HTAs verspricht Erkenntnisgewinn.
4. Klare europäische HTA-Anforderungen schaffen Rechtssicherheit für die Industrie und senken die Kosten der Arzneimittelentwicklung. Verlässliche Rahmenbedingungen fördern Innovationen.
5. ACHSE erhofft sich von der gemeinsamen Erarbeitung der Nutzenbewertungen auch einen Impuls für eine bessere Verfügbarkeit der Arzneimittel für betroffene Menschen, außerhalb Deutschlands. Die unzureichende Verfügbarkeit in anderen EU-Mitgliedstaaten geht uns nicht nur mitmenschlich etwas an, es ist auch im Interesse der in Deutschland lebenden Menschen, wenn mehr Betroffene Zugang zu den entwickelten Produkten haben. Ein größerer potenzieller Markt bietet nicht nur mehr Anreize

³⁴ Siehe für unsere Stellungnahme vom 1. August 2018 zum ursprünglichen Vorschlag der EU-Kommission zur Ergänzung der Richtlinie 2011/24/EU: [Stellungnahme-ACHSE-zu-EU-Vorschlag-HTA.pdf \(achse-online.de\)](http://www.achse-online.de/Positionierung-ACHSE-zu-EU-Vorschlag-HTA.pdf) sowie die Positionierung unseres europäischen Dachverband EURORDIS, „Breaking the Access Deadlock to Leave No One Behind“ http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/positionpaper/eurordis_access_position_paper_final_4122017.pdf

zur Arzneimittelentwicklung. Wird das das zugelassene Produkt von mehr Patientinnen und Patienten genutzt, kann nach der Zulassung mehr, besser und schneller Evidenz gesammelt werden. So können auch für die Patientinnen und Patienten in Deutschland bessere Therapieentscheidungen getroffen und mit besseren Daten schneller über Anpassungen des Arzneimittelpreises an den tatsächlichen Nutzen mit der Industrie verhandelt werden.

Nachdem der Vorschlag der EU-Kommission unter anderem in Deutschland auf viel Widerstand gestoßen war, liegt jetzt einen Kompromissvorschlag für den Trilog – den Austausch zwischen EU-Kommission, EU-Parlament und dem Ministerrat – vor. Dieser Vorschlag hat deutliche Fortschritte für die Etablierung eines EU-HTAs gebracht und wird von der europäischen Gemeinschaft von Menschen mit Seltene Erkrankungen prinzipiell begrüßt³⁵. Es gibt dennoch Verbesserungsbedarf.

Bei diesem Vorhaben ist für ACHSE von besonderer Bedeutung:

1. Deutschland hat mit der Patientenbeteiligung gemäß §§ 140 f, g und h SGB V eine in Europa einzigartige Beteiligung von Patientinnen und Patienten am Entscheidungsprozess etabliert. Vertreterinnen und Vertreter von demokratisch legitimierten Patientenorganisationen bringen das Erfahrungswissen und die Bedürfnisse der Betroffenen in den Beratungsprozess ein. Diese Beteiligung der Patientinnen und Patienten hat aus Sicht aller Beteiligten zu einer Qualitätsverbesserung geführt, die nicht verloren gehen darf. Es reicht nicht aus, sie allein auf nationaler Ebene zu erhalten und zu pflegen. Zusätzlich wird es nötig sein, dass auch in allen europäischen Prozessen eine starke Beteiligung der Patientinnen und Patienten durch die organisierte gesundheitliche Selbsthilfe – und nicht durch einzelne von einer Erkrankung betroffene Personen – sichergestellt wird. Deutschland stellt bei diesem Thema ein Best-Practice-Beispiel dar und sollte sich mit diesen Erfahrungen in den europäischen Prozessen und Entscheidungen gestaltend einbringen. Der aktuelle Vorschlag für den Trilog, Patientenvertreterinnen und -vertretern nur das Recht zu geben, schriftlich Kommentare einzureichen, nachdem die Beratungen abgeschlossen sind, ist keine adäquate Beteiligung (um nicht zu sagen als Vorschlag, eine Beleidigung mit Blick auf die große Kompetenz der Patientenorganisationen).
2. Das Ziel der gemeinsamen europäischen Nutzenbewertung mittels HTA muss es sein, dass in der Regel keine zusätzlichen nationalen Bewertungen durchgeführt und keine zusätzlichen Anforderungen an die Datenlage gestellt werden, insbesondere keine, die erst nach der Durchführung der Zulassungsstudien festgelegt werden. Es darf keine verdeckte Blockade des EU-HTAs geben, indem zwar offiziell die Bewertungen von Orphan Drugs primär auf europäischer Ebene durchgeführt werden, faktisch doch die

³⁵ <https://www.eurordis.org/content/rare-disease-community-calls-decisive-steps-agile-european-hta-framework>

Anforderungen von mehreren führenden EU-Staaten zusätzlich zu erfüllen sind. In dem Fall werden keine Ressourcen gespart und Erkenntnisse gewonnen, sondern nur zusätzliche Kosten verursacht und bürokratischen Hürden etabliert.

3. Es ist sehr wichtig, dass der vorbildliche schnelle Zugang zu Medikamenten in Deutschland erhalten bleibt. Die europäische Kooperation und die Entwicklung einer „European Pharmaceutical Strategy“³⁶ wird hoffentlich den Zugang zu Medikamenten für viele Betroffene in Europa verbessern bzw. für viele erst ermöglichen. Diese zwingend notwendigen Verbesserung für Betroffene in anderen EU-Staaten sollten aber nicht zu einer Verschlechterung für die betroffenen Menschen in Deutschland führen. Eine Angleichung der Versorgung auf niedrigerem Niveau dient niemandem, auch den Betroffenen in anderen EU-Ländern nicht – im Gegenteil, ohne den deutschen Markt würde deutlich weniger Arzneimittelentwicklung betrieben werden.

7 SELTENE UND CORONA

Die Pandemie stellte und stellt alle Betroffenen einer chronischen Erkrankung vor große Herausforderungen. Wie so oft sahen sich Menschen mit Seltenen Erkrankungen dabei noch einmal mehr mit ganz besonderen Belastungen und Problemen konfrontiert. Uns allen wurde klar vor Augen geführt, wie wichtig der persönliche Austausch ist, für unser Lebensglück, für die Gesundheit und auch für das Wirken der Selbsthilfe.

Aus der Pandemie konnten folgende Erkenntnisse mitgenommen werden:

- a) Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden bei der Entscheidungsfindung immer noch viel zu oft schlicht vergessen. ACHSE musste bei Themen wie Schutzkleidung, Impfpriorisierung, pflegenden Angehörigen und vieles mehr auf die Bedürfnisse von Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen hinweisen.
- b) Die Pandemie hat der Digitalisierung im Gesundheitswesen, aber auch in der Selbsthilfe, einen enormen Impuls gegeben. Elektronische Patientenakte, Videosprechstunde, Tagen ohne Reisen zu müssen – all' dies ist für Menschen mit Seltenen Erkrankungen von besonderer Bedeutung. Die Pandemie hat diesbezüglich eine positive Nebenwirkung gehabt. Hier sollten wir das Momentum für nachhaltige Strukturverbesserungen nutzen.
- c) Die Pandemie hat die Bedeutung von etablierten internationalen Strukturen, um in Forschung und Versorgung effektiv zusammen zu arbeiten, klar deutlich gemacht. Der Bereich der Seltenen Erkrankungen hatte schon vor der Pandemie diesbezüglich eine Vorreiterrolle. Die European Reference Networks, die internationale Zusammenarbeit bei der Erstellung von Registern und vieles mehr, zeigen, dass wir in Europa gemeinsam mehr können. ACHSE wünscht sich, dass daraus die Lehre gezogen wird, nachhaltig in diese Vernetzungsarbeit zu investieren.

³⁶ Siehe: [A pharmaceutical strategy for Europe | Public Health \(europa.eu\)](#)

- d) Kranke Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene kämpfen bereits ohne Pandemie darum, eine bestmögliche Schulausbildung und Ausbildung zu erhalten und sich so gut wie möglich im Klassenverbund zu integrieren. Die Pandemie hat uns allen gezeigt, wie isoliert Kinder sind, wenn dies nicht möglich ist. ACHSE wünscht sich, dass daraus Lehren für die Zukunft gezogen werden. Nicht nur der Unterricht für kranke Kinder muss besser ausgestattet werden. Die Möglichkeiten der Digitalisierung sollten besser genutzt werden sowohl beim Fernunterricht für alle als auch durch den Einsatz von Avataren, mit denen kranke Kinder am Präsenzunterricht teilnehmen können.

Beim Thema Corona bedarf es keiner besonderen Lösungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, sondern „nur“ ein Bewusstsein für die besondere Lebenslage der Betroffenen und deren Angehörige. Auch hier zeigt sich, dass es sinnvoll wäre, z.B. bei Projektentwicklung und Gesetzesinitiativen einen festen Prüfpunkt zu haben, der Auskunft darüber gibt, welche besonderen Auswirkungen die Aktivitäten auf Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben. Die Betroffenen wünschen sich keine bessere Versorgung und Unterstützung, als Menschen mit häufigeren Erkrankungen, nur die Berücksichtigung ihrer manchmal anderen Bedarfe.

(ACHSE e.V. im Juni 2021)